



SUBÁREA DE REGULACIÓN Y EVALUACIÓN DESCRIPCIÓN DE LA ACTIVIDAD EDUCATIVA

1. IDENTIFICACIÓN:

Unidad Ejecutora	2103 - Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Hospital Nacional de Niños, Caja Costarricense de Seguro Social
Nombre de la actividad educativa	Genética Médica y Metabolismo – Módulo III
Cédula y nombre del coordinador del Programa	Licda. Marta Ramos Azofeifa Programa de Pasantías, Subárea de Desarrollo
Cédula y nombre del coordinador de la actividad educativa	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com
Perfil laboral que debe tener el solicitante de la pasantía o población objetivo de la actividad educativa	Perfil laboral: médico general, ginecólogo, médico internista, urólogo, pediatra, nutricionista o microbiólogo; tanto funcionarios de la CCSS como no funcionarios, nacionales o extranjeros. Los candidatos deben laborar en áreas vinculadas con Genética Médica y Metabolismo, o requerir entrenamiento para el debido desempeño de un puesto afín a la pasantía.
Requisitos académicos que debe cumplir el solicitante	Profesionales médicos nacionales (médicos generales y especialistas) deberán estar debidamente incorporados al Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica. Completar y aprobar el Módulo I y el Módulo II los cuales son pre-requisito para continuar con el Módulo III. Todos los módulos son complementarios y obligatorios para el cumplimiento del programa de Genética y Metabolismo.
Clase de actividad educativa	Pasantía
Horario	Lunes a jueves de 7am a 4pm; viernes de 7am a 3pm.
Fecha de realización de la actividad educativa	
Duración de la pasantía gestionada por el programa Pasantías.	La pasantía consta de 3 módulos consecutivos, cada uno con una duración de 4 semanas.

Cantidad de horas efectivas de la actividad educativa	Se imparte de lunes a jueves en horario de 7am a 4pm (8 horas efectivas diarias) y viernes de 7am a 3pm (7 horas efectivas diarias), para un total de 39 horas efectivas por semana y 156 horas en total por módulo.
Tipo de financiamiento	Normal
Modalidad de la actividad	Presencial
Matrícula esperada o número de pasantes por pasantía	Máximo 2 pasantes por módulo.
Meses en que se ofrece la pasantía (si no es una pasantía no es necesario indicar este dato)	Durante todo el año
Tipo de Certificado	Aprovechamiento
Porcentaje mínimo en nota para aprobación	85%
Porcentaje mínimo de asistencia	85%
Cantidad máxima de horas instrucción	216 horas, 8 horas por cada instructor en cada uno de los 10 laboratorios de la actividad educativa.
Sede	Hospital Nacional de Niños
Informante o especialista en contenido	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com Dirección para envío de correspondencia: Edificio de Tamizaje Neonatal, Hospital Nacional de Niños San José, Costa Rica
Información general para la actividad	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com Licda. Marta Ramos Azofeifa Programa de Pasantías, Subárea de Desarrollo Teléfono: 2519-3071 Correo electrónico: mramos@ccss.sa.cr
Observaciones	El tiempo máximo que debe transcurrir entre un módulo y otro es de 7 días naturales para asegurar la continuidad del proceso y la atención brindada a los pacientes hospitalizados.
Asesora Educativa	MSc. Sianny Badilla Romero
Fecha de última revisión del descriptor curricular	02 de mayo de 2019

2. JUSTIFICACIÓN:

En la actualidad, debido a los progresos en la detección y atención de los pacientes diagnosticados con enfermedades genéticas y metabólicas, denominadas *enfermedades raras o huérfanas*, se ha incrementado la expectativa de vida de dichos pacientes en relación con pocos años atrás. A razón del avance científico y a una mayor capacidad resolutive de servicios médicos especializados en la C.C.S.S., una gran cantidad de niños y adolescentes con enfermedades poco frecuentes están alcanzando una mayor sobrevivencia e incluso la edad adulta.

Estas enfermedades, siendo complejas e infrecuentes, pueden asociar una alta discapacidad que afecta el desarrollo normal, lo que a su vez tiene un gran trasfondo social por el impacto en los padres o cuidadores, familiares cercanos y la comunidad. El manejo requiere de un abordaje multidisciplinario continuo y en algunos casos, tratamientos complejos de alto costo.

Por la baja prevalencia y concentración de la atención en un único centro especializado, se ha dificultado el desarrollo de experiencia clínica generalizada y el desarrollo logístico requerido para el abordaje integral en la red de servicios. Por consiguiente, el Hospital Nacional de Niños (HNN) ha sido el Centro encargado de brindar la atención médica a estos pacientes, en la mayoría de los casos diagnosticados por medio del tamizaje neonatal.

Por esta razón, se crea la *Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas* en el Hospital San Juan de Dios, designada en abril de 2017 por la Gerencia Médica mediante el oficio GM-MDD-21133-2017 como Centro Nacional de Referencia para adolescentes y adultos con enfermedades genéticas y metabólicas. La Clínica se compone por las siguientes especialidades: Medicina Interna, Medicina General, Nutrición, Soporte Nutricional, Psiquiatría, Trabajo Social, Farmacia y es liderada por el Dr. Marco V. Alvarado Aguilar, Médico Inmunólogo-Internista.

Actualmente, en la Clínica se valoran 139 pacientes con 58 diagnósticos diversos, con una proyección de traslado de al menos otros 150 pacientes, en su gran mayoría referidos del HNN por presentar una edad mayor al rango valorado en dicho centro y asociación concomitante de patologías propias del adulto. Por tanto, resulta esencial para el bienestar y a beneficio de los pacientes, ampliar el conocimiento, así como desarrollar habilidades y destrezas en el manejo y tratamiento tanto en la teoría como en la práctica clínica.

Los pacientes con enfermedades genéticas y metabólicas requieren de un proceso médico y logístico especializado e integral. Ante este panorama, en el último año se ha creado un acuerdo de trabajo entre el la *Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas* del HSJD y el *Servicio de Genética Médica y Metabolismo* del HNN. A su vez, la cercanía de ambos centros es estratégica ya que facilita el acceso a los Servicios de Laboratorio y Farmacia del HNN, siendo éstos en la actualidad los que poseen recursos diagnósticos especializados y terapéuticos. Dicha colaboración resulta indispensable tanto para la transición de dichos pacientes como para la guía e instrucción en el manejo y tratamiento de las patologías. Adicionalmente, se puede impulsar la investigación a través de estrategias e iniciativas de investigación en cooperación entre el HSJD y el HNN.

Simultáneamente, se encuentra la necesidad país de iniciar los procesos en la capacitación y adiestramiento del personal de la C.C.S.S. que formarán parte del *Programa de Fertilización In-Vitro*, los cuales proporcionarán a la población con infertilidad procesos de investigación en enfermedades genéticas y metabólicas para establecer causas de infertilidad, así como el debido manejo de las diferentes técnicas en estas disciplina, con el objetivo de aumentar las posibilidades de embarazo según los lineamientos de seguridad materna y fetal establecidos a nivel internacional y bajo las leyes y guías nacionales del *Programa*.

Se pretende que mediante la pasantía se capacite a médicos generales, médicos especialista y microbiólogos en el área de Genética Médica y Metabolismo, con la finalidad de brindar a los pacientes asesoría genética pertinente según sus padecimientos y complicaciones durante la gestación, siendo embarazos de alto riesgo que requieren de una atención diferenciada con manejos interdisciplinarios, medicamentosos y protocolos especializados. Así mismo, se pretende desarrollar conocimientos sobre los estudios requeridos en base a las características de las patologías presentadas.

Cabe resaltar que las parejas con historia familiar de enfermedades hereditarias, abortos a repetición, y/o nacimientos con presencia de anomalías genéticas, requieren no sólo de asesoramiento genético sino también de estudios moleculares y/o bioquímicos los cuales son realizados en el Centro para la Prevención de Discapacidades del Hospital Nacional de Niños. Un porcentaje significativo de las enfermedades raras y huérfanas producen infertilidad con falla ovárica prematura, alteraciones en los cilios de las trompas uterinas, oligoespermia o alteraciones en la espermatogénesis, por lo que eventualmente se trasladarían pacientes al *Programa de Fertilización In Vitro* con infertilidad, esterilidad o reproducción con altos índices de riesgo de enfermedades heredables.

Al presentarse un aumento en la morbi-mortalidad tanto materna como fetal, se hace indispensable la utilización de equipo especializado para el manejo de estos escenarios a cargo de los profesionales del *Programa* mediante un adecuado entrenamiento en el área de Genética Médica y Metabolismo. Dicho *Programa* representa en casos seleccionados la única posibilidad de poder ser padres biológicos, que por derechos internacionales y decreto presidencial es considerado prioridad a resolver por parte de la C.C.S.S.

Posterior a la ratificación de la Corte Interamericana de Justicia en su pronunciamiento en febrero de 2015 y con el Decreto Ejecutivo realizado por el presidente Luis Guillermo Solís en la coordinación con la C.C.S.S., el CENDEISSS y el gobierno de la República, se crea la Comisión de Fertilización In Vitro, la cual deberá ser apoyada e integrada por profesionales en salud que desarrollen prácticas en áreas que requieren conocimiento en Genética Médica y Metabolismo.

Y por último, debido a la complejidad de las enfermedades metabólicas, sus procesos agudos de descompensación, necesidad de conocimientos específicos (ciclos bioquímicos, estabilización de pacientes, genética molecular, fenotipos con penetrancia parcial o completa, variabilidad de expresión, riesgos de recurrencia familiar, entre otros) y su aplicación en los diferentes Programas Institucionales arriba descritos, surge la iniciativa de crear una pasantía estructurada en tres módulos, con una duración de un mes por módulo para un total de tres meses de duración.

Lo anterior implica la capacitación consiste en tres pasantías progresivas donde el pasante logrará un nivel de complejidad superior en cada una, las cuales se tramitaran individualmente, pero de manera continua, según una valoración objetiva mediante pruebas cortas y presentaciones semanales con una nota de aprobación superior al 85%.

Como parte de la pasantía en el Servicio, el profesional participará de las actividades académicas sin importar procedencia universitaria, la cual incluye las clases impartida a los estudiantes de Medicina de cuarto año de la Universidad de Costa Rica (CLASES MAGISTRALES), siempre y cuando no sea parte de su formación.

3. DESCRIPCIÓN CURRICULAR – MÓDULO III:

OBJETIVOS	CONTENIDOS	METODOLOGÍA	HORARIO POR DÍA	INSTRUCTORES
<p>1. Comprender la genética médica</p> <p>1.1 Diferenciar las técnicas de laboratorio para el estudio y función de genes y cromosomas</p> <p>1.2 Identificar la variación genética, polimorfismos y mutaciones</p> <p>1.3 Identificar mutaciones inestables</p> <p>1.4 Comprender genética molecular: organización, regulación y manipulación</p> <p>1.5 Definir la epigenética</p> <p>1.6 Utilizar los equipos de última tecnología para diagnóstico y estudio de enfermedades metabólicas y cromosómicas</p> <p>1.7 Describir los principales aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico</p>	<p>1. Genética médica</p> <p>1.1 Estructura y función de genes y cromosomas</p> <p>1.2 Variación genética, polimorfismos y mutaciones</p> <p>1.3 Mutaciones inestables</p> <p>1.4 Genética molecular: organización, regulación y manipulación</p> <p>1.5 Epigenética</p> <p>1.6 Mapeo genético, microarreglos y secuenciación de exomas</p> <p>1.7 Aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico</p>	<p>1.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>1.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.3 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.4 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.5 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.6 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>1.7 Participar en la Consulta Externa de Genética:</p> <p>1.7.1 Defectos cromosómicos</p> <p>1.7.2 Nuevos</p> <p>1.7.3 Seguimiento</p> <p>1.7.4 Síndromes</p>	<p>1.1 Lunes de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)</p> <p>1.2 Viernes de 1 a 1.30pm (semana 1 – clases magistrales)</p> <p>1.3 Viernes de 1.30 a 2pm (semana 1 – clases magistrales)</p> <p>1.4 Viernes de 2 a 2.30pm (semana 1 – clases magistrales)</p> <p>1.5 Viernes de 2.30 a 3pm (semana 1 – clases magistrales)</p> <p>1.6 Martes de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)</p> <p>1.7 Lunes y miércoles de 8am a 12pm en Consulta Externa de Genética</p>	<p>Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p>Dr. Ramsés Badilla Genetista Peditra y Biología Molecular</p> <p>Dra. Jonessy Quesada Peditra</p> <p><u>Laboratorios:</u></p> <p>Dr. Mildred Jiménez Laboratorio de Tamizaje</p> <p>Dr. Daniel Alvarado Laboratorio de Genética Molecular</p> <p>Dra. Alejandra Reuben Laboratorio de Masas y Acilcarnitinas</p> <p>Dra. Natassia Camacho Laboratorio de Bioquímica y Alto Riesgo</p> <p>Dra. Gabriela Abarca Laboratorio de Hemoglobinas</p> <p>Dra. Agnes Rodríguez</p>

<p>2. Reconocer los cromosomas como base de la herencia y citogenética general</p> <p>2.1 Identificar principales anomalías cromosómicas numéricas y estructurales, así como los principales trastornos de autosomas</p> <p>2.2 Identificar principales trastornos de cromosomas sexuales</p>	<p>2. Cromosomas como base de la herencia y citogenética general</p> <p>2.1 Citogenética clínica: autosomas</p> <p>2.2 Citogenética clínica: cromosomas sexuales</p>	<p>1.7.5 Displasias 1.7.6 Adultos</p> <p>2.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>2.2 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p>	<p>2.1 Miércoles de 1 a 2pm (semana 4 – Laboratorios)</p> <p>2.2 Miércoles de 2 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)</p>	<p>Laboratorio de Hormonas</p> <p>Dra. Catalina Obando Laboratorio de Citogenética</p> <hr/> <p><u>Laboratorios:</u></p> <p>Dra. Mildred Jiménez Laboratorio de Tamizaje</p> <p>Dr. Daniel Alvarado Laboratorio de Genética Molecular</p> <p>Dra. Alejandra Reuben Laboratorio de Masas y Acilcarnitinas</p> <p>Dra. Natassia Camacho Laboratorio de Bioquímica y Alto Riesgo</p> <p>Dra. Gabriela Abarca Laboratorio de Hemoglobinas</p> <p>Dra. Agnes Rodríguez Laboratorio de Hormonas</p> <p>Dra. Catalina Obando Laboratorio de Citogenética</p>
<p>3. Comprender los errores innatos del metabolismo y su clasificación</p> <p>3.1 Abordar mediante manejo integral los pacientes de la Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas</p>	<p>3. Errores innatos del metabolismo</p> <p>3.1 Enfermedades Metabólicas</p>	<p>3.1 Participar en la Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas en conjunto con Servicio de Nutrición y Trabajo Social</p>	<p>3.1 Jueves de 8am a 12pm en Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas</p>	<p>Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p>Dr. Ramsés Badilla</p>

<p>3.2 Conocer sobre metabolismo de carbohidratos</p> <p>3.3 Conocer sobre metabolismo de lípidos</p> <p>3.4 Conocer sobre de metabolismo de amino ácidos</p> <p>3.5 Conocer sobre enfermedades de organelas</p> <p>3.6 Conocer sobre metabolismo y función mitocondrial</p> <p>3.7 Describir el tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>3.2 Carbohidratos</p> <p>3.3 Lípidos</p> <p>3.4 Amino ácidos</p> <p>3.5 Depósito</p> <p>3.6 Mitocondriales</p> <p>3.7 Tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>3.2 Visitas a pacientes hospitalizados del Servicio</p> <p>3.3 Interconsultas para análisis y valoración diagnóstica; contravisita</p> <p>3.4 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>3.5 Revisión de tema del diagnóstico y presentación de caso clínico al Servicio</p> <p>3.6 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>3.7 Participación y evaluación de pacientes detectados por tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>3.2 Lunes, miércoles y jueves de 7 a 8am; martes y viernes de 8 a 9am (Visita hospitalizados)</p> <p>3.3 Martes, miércoles y jueves de 1 a 3pm (semana 1, 2 y 3) / Lunes a jueves de 3 a 4pm (semana 4) – Interconsultas y contravisita</p> <p>3.4 Jueves de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)</p> <p>3.5 Martes y viernes de 11am a 12pm (Revisión de tema y presentación de caso clínico)</p> <p>3.6 Viernes de 1 a 2pm (semana 2 – clases magistrales)</p> <p>3.7 Viernes de 9am a 12pm en Consulta de Tamizaje Neonatal</p>	<p>Genetista Pediatra y Biología Molecular</p> <p>Dra. Jonessy Quesada Pediatra</p> <p>Lic. Sunling Palma Nutricionista</p> <p>Lic. Rebeca Vargas Nutricionista</p> <p>Lic. Vanessa León Trabajadora Social</p> <p>Lic. Silvia Poltronieri Trabajadora Social</p>
<p>4. Comprender acerca de la valoración de riesgo y asesoramiento genético</p> <p>4.1 Comprender la importancia de la Asesoría Genética tanto individual como familiar</p> <p>4.2 Comprender los conceptos avanzados de Asesoría Genética</p> <p>4.3 Reconocer la genética de poblaciones</p>	<p>4. Asesoría genética</p> <p>4.1 Asesoría Genética</p> <p> 4.1.1 Individual</p> <p> 4.1.2 Familiar</p> <p>4.2 Conceptos avanzados</p> <p>4.3 Genética de poblaciones</p>	<p>4.1 Participación en las sesiones clínicas de Asesoría Genética tanto familiar como individual</p> <p>4.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.3 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p>	<p>4.1 Lunes de 1 a 3pm en Asesoría Genética – Familiar e Individual (semana 1, 2 y 3)</p> <p>4.2 Viernes de 2 a 3pm (semana 2 – clases magistrales)</p> <p>4.3 Viernes de 1 a 1.30pm (semana 3 – clases magistrales)</p>	<p>Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Pediatra</p> <p>Dr. Ramsés Badilla Genetista Pediatra y Biología Molecular</p> <p>Dra. Jonessy Quesada Pediatra</p>

<p>4.4 Describir la herencia mendeliana y no tradicional</p> <p>4.5 Describir la herencia multifactorial y su aplicación clínica</p> <p>4.6 Valorar la posibilidad de ofrecer un diagnóstico prenatal a los padres</p>	<p>4.4 Herencia mendeliana y no tradicional</p> <p>4.5 Herencia multifactorial y aplicación clínica</p> <p>4.6 Diagnóstico prenatal</p>	<p>4.4 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.5 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.6 Participar en la Consulta Externa de Genética:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adultos (Diagnostico prenatal) 	<p>4.4 Viernes de 1.30 a 2pm (semana 3 – clases magistrales).</p> <p>4.5 Viernes de 2.30 a 3pm (semana 3 – clases magistrales)</p> <p>4.6 Lunes de 8am a 12pm en Consulta Externa Genética – Adultos (semana 3)</p>	
<p>5. Analizar la asociación entre genética y cáncer</p> <p>5.1 Identificar los principales teratógenos</p> <p>5.2 Identificar los principales mutagénicos</p>	<p>5. Genética y cáncer</p> <p>5.1 Teratógenos</p> <p>5.2 Mutagénicos</p>	<p>5.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>5.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p>	<p>5.1 Viernes de 1 a 1.30pm (semana 4 – clases magistrales)</p> <p>5.2 Viernes de 1.30 a 2pm (semana 4 – clases magistrales)</p>	<p>Dr. Ramsés Badilla Genetista Pediatra y Biología Molecular</p>
<p>6. Comprender la terapia de enfermedades genéticas</p> <p>6.1 Explicar concepto de farmacogenética</p> <p>6.2 Explicar concepto de reemplazo enzimático</p> <p>6.3 Conocer posibilidad de trasplante de hígado como tratamiento</p>	<p>6. Terapia de enfermedades genéticas</p> <p>6.1 Farmacogenética</p> <p>6.2 Terapia de reemplazo enzimático</p> <p>6.3 Trasplante de hígado</p>	<p>6.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>6.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>6.3 Asistir a sesiones clínicas de Trasplante de Hígado</p>	<p>6.1 Viernes de 2 a 2.30pm (semana 4 – clases magistrales)</p> <p>6.2 Viernes de 2.30 a 3pm (semana 4 – clases magistrales)</p> <p>6.3 Martes de 9am a 12pm en Sesiones Multidisciplinarias – Trasplante de Hígado (semana 4)</p>	<p>Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Pediatra</p> <p>Dr. Ramsés Badilla Genetista Pediatra y Biología Molecular</p> <p>Dra. Jonessy Quesada Pediatra</p> <p>Equipo de Trasplante de Hígado del Hospital Nacional de Niños</p>

<p>7. Comprender el manejo de pacientes con patologías crónicas en grupos en grupos multidisciplinarios</p> <p>7.1 Describir el manejo crónico de patologías raras y huérfanas en la niñez, adolescencia y adultez</p> <p>7.2 Identificar las generalidades de Pediatría mediante las Sesiones Generales del HNN</p> <p>7.3 Elaborar protocolos de casos complejos para guía y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Elaborar una bitácora de trabajo que incluya análisis de los casos clínicos con indicaciones y tratamiento avalado por el tutor, así como la revisión por escrito de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial y presentar a los instructores como forma de evaluación</p>	<p>7. Equipos de trabajo con abordaje multidisciplinario</p> <p>7.1 Diagnostico, manejo y tratamiento de enfermedades raras en el niño, adolescente y adulto</p> <p>7.2- Generalidades en Pediatría</p> <p>7.3 Protocolos de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Bitácora de trabajo – análisis de casos clínicos con indicaciones y tratamiento y revisión de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial</p>	<p>7.1 Participación en Sesiones Multidisciplinarias (una sesión cada martes):</p> <p>Servicio Genética Médica y Metabolismo HNN Neurogenética Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del HSJD Trasplante de Hígado</p> <p>7.2 Participar en Sesión General del HNN – Generalidades en Pediatría (asiste todo el hospital)</p> <p>7.3 Revisión y elaboración de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Elaboración de una bitácora de trabajo como forma de evaluación</p>	<p>7.1 Martes de 9 a 11am en Sesiones Multidisciplinarias en la Sala de Reuniones del Edificio de Tamizaje del HNN (una sesión cada martes)</p> <p>7.2 Martes y viernes de 7 a 8am en Sesión General en Auditorio de Tamizaje del HNN</p> <p>7.3 Lunes de 8am a 9am (semana 1, 2 y 3)</p> <p>7.4 Lunes, martes, miércoles y jueves de 3:00 a 4:00 pm (semana 1, 2 y 3)</p>	<p>Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p>Dr. Ramsés Badilla Genetista Peditra y Biología Molecular</p> <p>Dra. Jonessy Quesada Peditra</p> <p><u>Equipos multidisciplinarios:</u></p> <p>Equipo de trabajo de Genética Medica y Metabolismo del Hospital Nacional de Niños</p> <p>Equipo de Neurología del Hospital Nacional de Niños</p> <p>Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del Hospital San Juan de Dios</p> <p>Equipo de Trasplante de Hígado del Hospital Nacional de Niños</p>
---	---	--	--	---

EVALUACIÓN	ACTIVIDADES	Puntaje asignado
	Prácticas en el Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular (4 días, 2% cada práctica)	8
	Observación en las visitas a pacientes hospitalizados del Servicio (20 días 0.5% cada día)	10
	Interconsultas para análisis y valoración diagnóstica (20 días, 0.5% cada día)	10
	Revisión de tema del diagnóstico y presentación de caso clínico al Servicio (8 días, 1% cada tema)	8
	Análisis de lecturas seleccionadas - autoaprendizaje (4 días, 1% cada lectura)	4
	Participación en la Consulta Externa (16 días, 1.3% cada consulta)	21
	Participación en Sesiones Multidisciplinarias (4 días, 2% en cada sesión)	8
	Consulta de Asesoría Genética (4 días, 2% cada consulta)	8
	Revisiones y elaboración de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico (4 días, 2% cada día)	8
	Elaboración de bitácora de trabajo (15 días, 1% cada día)	15
Total	100	