

Diseño de un protocolo de telegenética como asistencia al proceso de diagnóstico y registro de los recién nacidos con anomalías congénitas en las regiones de Los Lagos y de Arica y Parinacota

Silvia Castillo T., Andrea Pardo V.

Sección Genética, Departamento de Medicina, HCUCH

SUMMARY

The majority of clinical geneticists in Chile work in the Metropolitan Region (78%). To expand the area of Telemedicine and support the management of the Ministry of Health, we present this Telegenetics development project that includes innovation of assistance and educational nature directed to regions. The implementation of the National Registry of Congenital Anomalies in Chile (RENACH) in the public and private systems, in December 2015, and the obligation to record and describe the anomalies in all newborns, constitutes a favorable scenario that would benefit from the support of clinical geneticists. This proposal brings together a team of 18 specialists and 6 fellows, professionals from different Universities and / or Hospitals of Health Services, in a collaborative project in the area of clinical genetics, which, supported by the HCUCH + CIMT Telemedicine project, will contribute to two regions of Chile better tools for the diagnosis and comprehensive management of newborn patients with congenital anomalies. It can serve as a pilot for a new way to support the registration of malformations throughout Chile and teach clinical genetics concepts. The expected benefits are to improve the quality of care and health management in patients with little-known diseases.

INTRODUCCIÓN

Varias disciplinas médicas, incluida la Genética Clínica, están introduciendo aplicaciones de telemedicina en el cuidado de los pacientes para ampliar el acceso y reducir el tiempo y

costos para pacientes y profesionales. Pueden distinguirse el monitoreo remoto con antecedentes clínicos y exámenes e imágenes y la telemedicina interactiva con comunicación en tiempo real entre el profesional y el paciente. La mayoría de

los reportes de telegenética revela satisfacción en pacientes y profesionales.

La telemedicina según la Organización Mundial de la Salud (OMS) es el suministro de servicios de atención sanitaria en los casos en que la distancia constituye un factor crítico, llevado a cabo por profesionales que apelan a las tecnologías de la información y de la comunicación, con el objeto de intercambiar datos para hacer diagnósticos, preconizar tratamientos y prevenir enfermedades y accidentes. Además aplica a la formación permanente de los profesionales de atención de salud y en actividades de investigación y evaluación con el fin de mejorar la salud de las personas y de las comunidades en que viven⁽¹⁾.

En los últimos años, se ha introducido el asesoramiento en línea en genética clínica para aumentar el acceso de los pacientes a la atención y reducir el tiempo y el costo tanto para los pacientes como para los profesionales. Los resultados psicológicos (disminución de la ansiedad y mayor control) no difirieron con los pacientes control. La asesoría en línea en los hogares de los pacientes demostró ser factible y fue apreciada por una parte sustancial de ellos⁽²⁾.

Aunque la telegenética como herramienta de telesalud para el asesoramiento genético en línea se inició principalmente para mejorar el acceso a la atención genética en áreas remotas, la creciente demanda de servicios genéticos con medicina genómica personalizada, la escasez de genetistas clínicos y la experiencia de los centros genéticos establecidos hacen que la telegenética sea una atractiva alternativa al asesoramiento genético tradicional en persona. El uso futuro de telegenética podría aumentar el acceso de los pacientes a la atención especializada y ayudar a satisfacer la creciente demanda de servicios genéticos⁽³⁾.

La telegenética puede mejorar el acceso a la asesoría genética en áreas desatendidas; hay pocos estudios sobre la metodología empleada y su costo. Una evaluación en cáncer reveló menores costos comparado con el asesoramiento en persona y una alta satisfacción entre los usuarios⁽⁴⁾.

En 2009, el Grupo de Trabajo del Modelo de Entrega del Servicio de Consejeros Genéticos en Estados Unidos definió los modelos de prestación de servicios de asesoramiento genético que incluyen atención por teléfono y telegenética (por videoconferencia). Las razones de apelación más comunes para querer trabajar en telemedicina incluía un enfoque innovador para la prestación de atención médica, la capacidad para trabajar desde casa y la flexibilidad de los horarios⁽⁵⁾.

Por otra parte, se hizo una revisión de la literatura para estudiar las consultas genéticas realizadas mediante videoconferencia, cuyo objetivo fue determinar si se pueden extraer conclusiones sobre el valor de la telegenética. Este estudio reportó que existían altos niveles de satisfacción del paciente, que la telegenética puede ser una herramienta útil para brindar asesoramiento de rutina y que tiene el potencial de evaluar a pacientes pediátricos con sospechas de afecciones genéticas. A la vez manifiesta en sus conclusiones que se necesitan estudios prospectivos de telegenética que exploren la precisión de los diagnósticos y los resultados en los pacientes para permitir que se tomen decisiones informadas sobre el uso adecuado de la telemedicina en la prestación de servicios de genética⁽⁶⁾.

Chile es un país extenso y centralizado, la geografía hace difícil el acceso de los pacientes de regiones extremas a centros con genetistas clínicos y la mayoría de los genetistas trabaja en la Región Metropolitana (78%). A la vez, es el país latinoamericano con mejor desarrollo del área de acuerdo al informe global sobre tecnologías de informática

y comunicación (TIC) 2016, el cual evalúa la promoción y los servicios en línea para la población, fortaleza que las autoridades de salud están interesadas en potenciar, desarrollando programas de telemedicina en diferentes especialidades.

La experiencia en telegenética de la Sección Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile (HCUCH) se inicia en el año 2003, año en el cual se implementó un sistema de consultas de genética clínica vía *e-mail*, para contribuir en la descripción y diagnóstico de anomalías congénitas en recién nacidos, proyecto que contó con la colaboración de todos los genetistas clínicos de Chile. Posteriormente, entre 2004 y 2005 se realizó un proyecto de telegenética iberoamericano junto con la Universidad Pompeu Fabra de Barcelona, que incluía diseñar un sitio web con una ficha clínica tipo, la posibilidad de envío de las imágenes encriptadas y la resolución en diferido de la consulta a través de un foro de discusión de casos. Esta plataforma fue empleada además entre 2006 y 2008 como herramienta docente de postgrado de Genética Clínica con un plan piloto con cuatro sedes participantes: en Brasil (Porto Alegre), México (Monterrey), España (Barcelona) y Chile (Santiago).

Simultáneamente, en 2006 se creó en el Hospital Clínico Universidad de Chile, el CEMINER (Centro de Manejo Integral de Pacientes con Enfermedades Raras), servicio que a través del *e-mail* recibe y resuelve consultas generadas por los pacientes, facilitando la derivación a especialistas con el fin de resolver dudas diagnósticas, solicitud o interpretación de exámenes genético moleculares, y de manejo y tratamiento de sus patologías de base.

Por otra parte, la Universidad de Chile estableció en 2016 el Proyecto Telemedicina Hospital Clínico Universidad de Chile – Centro de Informática Médica y Telemedicina (CIMT), el que considera

a la telemedicina como la ejecución de un acto de asistencia y educación médica a distancia a través de herramientas de TIC, y estableció dentro de sus objetivos el desarrollo de proyectos de innovación en telemedicina que fueran de carácter asistencial y educacionales dirigidos a regiones, apoyo al Ministerio de Salud y a su red de salud, y el desarrollo de redes de colaboración académica y científica con otras entidades nacionales, identificando como brechas la formación de recursos humanos y la falta de incentivos y gestión de cambio con estas metodologías.

Esta iniciativa coincide con la implementación del Registro Nacional de Anomalías Congénitas en Chile (RENACH) en diciembre de 2015 que hace obligatorio registrar y describir las anomalías en todos los recién nacidos del país, escenario que se vería beneficiado por la ayuda de genetistas clínicos, considerando que los análisis preliminares de los datos de RENACH mostraban un bajo índice de reporte (se describe 1% de anomalías congénitas vs el 3% esperado) y revelaban una baja calidad de las descripciones registradas (56%). Ante esta realidad, implementar un protocolo de telegenética en el HCUCH-CIMT podría tener impacto, contribuyendo no sólo a un mejor registro de las anomalías congénitas de los casos para el RENACH, sino también a mejorar la calidad de atención de los recién nacidos con anomalías congénitas en la medida que se avance en su proceso diagnóstico.

MATERIAL Y MÉTODO

Se generó un protocolo de telegenética, considerando el diseño de una plataforma segura de consulta en línea que permitiera implementar una ficha clínica tipo, capacidad de envío y recepción de documentos e imágenes adjuntas, vinculando como interconsultores a 18 genetistas clínicos de diversos hospitales y clínicas de Chile y a 6 becarios de Genética Clínica.

Los objetivos del protocolo fueron aumentar la tasa de diagnósticos etiológicos específicos en los neonatos con anomalías congénitas (AC) en las regiones de Los Lagos y de Arica y Parinacota, mejorar la calidad de los datos recolectados para el Registro de Anomalías Congénitas de Chile (RENACH) en las regiones de Los Lagos y de Arica y Parinacota, y evaluar la metodología de TIC más adecuada para resolver consultas a distancia de neonatos con anomalías congénitas.

Las tareas eran realizar evaluaciones conjuntas entre el equipo tratante y los genetistas clínicos de todos los neonatos con anomalías congénitas nacidos en las regiones de Los Lagos y de Arica y Parinacota por medio de TICs (fotos, imágenes, foros, videoconferencias, archivos de texto) y sugerencia de exámenes y manejo, es decir, capacitar al equipo médico tratante de neonatos con AC de las maternidades de las regiones de Los Lagos y de Arica y Parinacota en la descripción de AC, resolviendo dudas, sugiriendo sitios de consulta, enseñando contenidos. La población de estudio estimada, es decir, de anomalías congénitas esperados por Región eran 340 casos en Los Lagos y 107 en Arica y Parinacota, calculando una prevalencia de 3% de AC al nacer.

Se empleó el consentimiento informado avalado por la administración local que firma la madre para compartir los datos médicos.

Como indicadores se planeaba comparar la proporción de neonatos con anomalías congénitas con el diagnóstico etiológico preintervención (año 2016) con la proporción de neonatos con anomalías congénitas con diagnóstico etiológico postintervención (años 2017 y 2018), igualmente comparar la proporción de casos con defectos de cierre del tubo neural (anencefalia, encefalocele y espina bífida) adecuadamente descritos tanto pre como postintervención. Otra tarea a ejecutar fue comparar la ejecución de un protocolo de teleconsultas

de genética en tiempo real por seis meses, seguido por un protocolo de teleconsultas de genética en horario hábil por seis meses, a través de encuestas de satisfacción al usuario (equipo médico tratante) y a genetistas (interconsultores de telegenética). Para esto se elaboraron dos encuestas para evaluar el nivel y/o experiencia de uso de TICs y telemedicina por parte de los usuarios e interconsultores al inicio y al final de la intervención.

Los resultados esperados eran mejorar la calidad de atención de los neonatos con anomalías congénitas en Chile, mejorar la calidad de los datos epidemiológicos sobre anomalías congénitas en Chile y contribuir a la monitorización del impacto de políticas de salud pública para la prevención de anomalías congénitas, como el ácido fólico en harina blanca para disminuir los defectos de cierre del tubo neural.

RESULTADOS

Un hallazgo no contemplado que quedó en evidencia desde el inicio fue el bajo número de interconsultas, dado que existe un subregistro de las anomalías congénitas, lo cual disminuye el porcentaje inicial estimado de interconsultas a recibir por el sistema.

Los datos recopilados sugieren que en el registro del RENACH, obtenido a través del registro de pediatras de puerperio y neonatología, sólo se están reportando los casos más complejos que requieren hospitalización y representan un porcentaje muy bajo del total estimado. Este punto es muy relevante de resaltar y es en sí mismo ya un aporte de este protocolo a los procesos de capacitación que efectúa el DEIS (Departamento de Estadísticas e Información de Salud) del Ministerio de Salud, pues en el RENACH se deben incluir todas las anomalías congénitas. La baja tasa de interconsultas modificó radicalmente uno de los objetivos básicos de nuestro proyecto; sin embargo, mediante una revisión y rescate de todos los casos reportados al RENACH

(tanto a través del certificado de parto nacido vivo, como por medio del registro de anomalías congénitas) podremos hacer un control de calidad de cada uno de ellos.

En cuanto a la encuesta referente a percepciones de los usuarios de la plataforma empleada, contrastada con las expectativas que estos mismos tenían al partir este protocolo, revelan adecuada correlación y resultados positivos.

Durante este proyecto hemos participado en la generación de tres nuevas instancias de desarrollo de telegenética en el país. Una de ellas es la vinculación de la Sección Genética del HCUCH al Centro CERPO (Centro de Referencia Perinatal Oriente) del Hospital Dr. Luis Tisné, en calidad de interconsultores a distancia en tiempo diferido para casos de diagnóstico prenatal. Se pretende extender esta solicitud a los genetistas y residentes de Genética Clínica como actividad permanente y remunerada por el MINSAL.

El CERPO fue creado en 2003 y es un Centro de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile como plataforma de docencia, investigación y extensión. Es un centro de derivación de malformaciones congénitas que controla el 45% de las cardiopatías congénitas operables del país. Ya tenía un Programa de Telemedicina Perinatal disponible a los servicios de salud que refieren embarazadas, cuyos fetos presentan malformaciones congénitas, en directo y con la realización de exámenes ecográficos a distancia con sistema de videoconferencia del MINSAL. Colabora con regiones, con los hospitales de Antofagasta, Isla de Pascua, Talcahuano, Los Ángeles, Concepción, Temuco, Valdivia, Osorno, Coyhaique y Punta Arenas.

La segunda actividad derivada de este protocolo es la asesoría solicitada por el encargado de Enfermedades Raras del MINSAL (Dr. Alex Figueroa Muñoz, Q.E.P.D.) para diseñar una red de telege-

nética para el soporte de redes en el país ante la falta de la especialidad de Genética Clínica. Los objetivos serían optimizar la atención de pacientes y sus familias, asesorar y capacitar a los profesionales de la salud, mejorando el acceso a los médicos especialistas en genética y acortando las listas de espera en el sistema público.

Y la última actividad derivada de este protocolo se desarrolla en el ámbito académico ante la generación de una estadía de intercambio de una becaria de genética clínica participante de esta experiencia, quien solicitó una pasada opcional en el Hospital Dr. Juan Noé de la ciudad de Arica durante la cual se planea dar inicio a interconsultas en tiempo real, ampliando las posibilidades del protocolo HCUCH-CIMT.

Desafíos

- Catastro nacional de la prevalencia de pacientes con enfermedades raras: el registro nacional de malformaciones congénitas es un comienzo.
- Recursos para la educación genética de los profesionales de la salud y la población e instalaciones y convenios con laboratorios para exámenes diagnósticos especiales.
- Mejor atención, diagnósticos precisos, manejo integral, acceso a medicamentos huérfanos y prevención de recurrencia de enfermedades genéticas.
- Alentar, favorecer y facilitar la creación de grupos de apoyo a nivel nacional revelará las necesidades de los pacientes y de sus grupos de apoyo; implementar el acceso a los medios, los responsables políticos y los sistemas de salud.
- Generación de nuevas plazas para médicos genetistas clínicos en la red de salud pública de Chile.
- Trabajo y esfuerzo conjunto en una red iberoamericana de estas alianzas en cada país.

REFERENCIAS

1. Zomosa G. Telemedicina, un aporte universitario. *Rev Hosp Clin Univ Chile* 2015;26:343–7.
2. Otten E, Birnie E, Ranchor AV, van Langen IM. Telegenetics use in presymptomatic genetic counselling: patient evaluations on satisfaction and quality of care. *Eur J Hum Genet* 2016;24:513–20.
3. Hilgart JS, Hayward JA, Coles B, Iredale R. Telegenetics: a systematic review of telemedicine in genetics services. *Genet Med* 2012;14:765–76.
4. Buchanan AH, Datta SK, Skinner CS, Hollowell GP, Beresford HF, Freeland T *et al.* Randomized trial of telegenetics vs. in-person cancer genetic counseling: cost, patient satisfaction and attendance. *J Genet Couns* 2015;24:961–70.
5. Zierhut HA, MacFarlane IM, Ahmed Z, Davies J. Genetic counselors' experiences and interest in telegenetics and remote counseling. *J Genet Couns* 2018;27:329–38.
6. Vrečar I, Hristovski D, Peterlin B. Telegenetics: an update on availability and use of telemedicine in clinical genetics service. *J Med Syst* 2017;41:21.

CORRESPONDENCIA



Dr. Silvia Castillo Taucher
Sección Genética, Departamento de Medicina
Hospital Clínico Universidad de Chile
Santos Dumont 999, Independencia, Santiago
Fono: 569 9519 5707
E-mail: scastillotaucher@gmail.com