

Próximamente: más capítulos de “La Guía en Español para Comprender la Genética”.

GUÍA SOBRE GENÉTICA

**GUÍA DE NEW ENGLAND
PARA PACIENTES Y PROFESIONALES
DE LA SALUD**

**The New England Public Health Genetics Education Collaborative
and
The New England Regional Genetics Group (NERGG, Inc.)**

La Guía de New England para Pacientes y Profesionales de la Salud, elaborada conjuntamente por Genetic Alliance y New England Public Health Genetics Education Collaborative

NEW ENGLAND PUBLIC HEALTH GENETICS EDUCATION COLLABORATIVE UN SUBCOMITÉ DE NERGG, INC.

Beverly C. Burke, MSW, Codirectora
Planificadora Principal/Genómica,
Connecticut Department of Public Health

Kristi Zonno, MS, CGC, Codirectora
Coordinadora del Programa de Controles del Recién
Nacido
Rhode Island Department of Public Health

Janet Farrell, BA, Directora
Programa Universal de Controles Auditivos del Recién
Nacido
Massachusetts Department of Public Health

Cindy Ingham, RN,
Jefa del Programa de Controles del Recién Nacido
Vermont Department of Public Health

Fay Larson, RN, MS,
Coordinadora del Programa de Controles Genéticos del
Recién Nacido
Connecticut Department of Public Health

Marcia Lavochkin, RN, BSN, Coordinadora del
Programa de Controles del Recién Nacido
New Hampshire Department of Public Health

Ellie Mulcahy, RNC,
Directora del Programa de Genética,
Maine Department of Public Health

Edición y consultas proporcionadas por::

Lisa Tuttle, MS, CGC
Consultora, NERGG, Inc.

Mary-Frances Garber, MS, CGC
Directora Ejecutiva, NERGG, Inc.

Holly Nee, MS, CGC
Consultora, NERGG, Inc.

Meagan Krasner, MS, CGC
Consultora, NERGG, Inc.

PERSONAL DEL PROYECTO DE GENETIC ALLIANCE

Directores del Proyecto

Karen White, MLS, Directora de Educación e
Información, Genetic Alliance

Lisa Wise, MA, Vicepresidenta de Afiliación y
Operaciones, Genetic Alliance

Kurt Christensen, MPH, Socio, Genetic Alliance
Editora Ejecutiva

Sharon F. Terry, MA, Presidente y Directora Ejecutiva,
Genetic Alliance

Escritora y Editora Principal

Susanne B. Haga, Ph.D
Personal asociado

Hanaa Rifaey, MA, Subdirectora de Afiliación,
Genetic Alliance

Correctores de Genetic Alliance

Judith Benkendorf, MS, CGC, Gerente de Proyectos,
American College of Medical Genetics

Joann Boughman, Ph.D, Vicepresidente Ejecutivo,
American Society of Human Genetics

Siobhan M. Dolan, MD, MPH, Subdirector Médico,
March of Dimes

Luba Djurdjinovic, MS, Director, Programa de
Genética,
Ferre Institute

W. Andrew Faucett, MS, CGC, Instructor/Departamento
de Genética Humana, Coordinador del Programa de
Emory University School of Medicine & IPA-
CDC/NCHM & CETT, NIH/ORD

Nancy Green, MD, Vicedecana, Columbia Medical
Center, Investigaciones Clínicas

Maggie Hoffman, Codirectora, Proyecto DOCC
(Cuidados Crónicos)

Dale Halsey Lea, MPH, RN, CGC, FAAN, Educador de
Salud, National Human Genome Research Institute,
División de Educación y Participación de la Comunidad

Michele A. Lloyd-Puryear, MD, Ph.D, Directora,
Genetic Services Branch, División de Servicios para
Niños con Necesidades Especiales de Salud, Oficina
de Salud Maternal e Infantil

Joan O. Weiss, MSW, ACSW, National Association of
Social Workers, Director Fundador, Genetic Alliance
(anteriormente Alliance of Genetic Support Groups)

PRÓLOGO

Durante las últimas décadas, los avances de la genética y la genómica han superado nuestras más altas expectativas y han revolucionado la manera en la que pensamos en la salud. Si bien a la genética se la ha asociado tradicionalmente con el embarazo, los defectos de nacimiento y los controles del recién nacido, casi todas las enfermedades están influenciadas en parte por la estructura genética de una persona. Por lo tanto, es importante tener en cuenta el impacto de la genética sobre todas las enfermedades que un paciente contraiga durante su vida.

El propósito de este manual es proporcionar un recurso educativo sobre genética a pacientes y profesionales de la salud de los estados de New England y crear mayor conciencia sobre la genética especializada. El manual comienza con una introducción básica a los conceptos de genética, seguida de una descripción de diferentes tipos y aplicaciones de análisis genéticos. También proporcionamos información sobre el diagnóstico de una enfermedad genética, la confección de una historia clínica, los controles del recién nacido y el asesoramiento genético. Hemos incluido recursos útiles para ayudar con el cuidado del paciente, la educación de pacientes y profesionales y servicios de genética especializada en New England. Al final de cada sección, proporcionamos una lista de referencias que usted puede utilizar si desea información adicional. Además, le brindamos una serie de folletos informativos para que usted fotocopie y se los ofrezca a los pacientes. Estos recursos informativos son importantísimos para ayudar a los pacientes a comprender algunos de los conceptos básicos y aplicaciones de la genética.

El manual original fue elaborado por Genetic Alliance con financiamiento del Departamento de Salud del Distrito de Columbia, por medio de la Administración de Servicios y Recursos para la Salud del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE.UU., Subvención N°5 H91 MC 00228-03.

Genetic Alliance es una alianza integrada por más de 600 organizaciones de apoyo, investigación y asistencia sanitaria que representa a más de 14 millones de personas. Con 20 años de historia como organización sin fines de lucro 501(c)(3), Genetic Alliance está dedicada a mejorar la calidad de vida de todas aquellas personas que padecen una enfermedad genética. Situada estratégicamente en el punto central de la comunidad genética, Genetic Alliance brinda asistencia técnica a organizaciones de apoyo, construye y mantiene sistemas de información muy fuertes para facultar a una red activa y dinámica de interesados y trabaja activamente para elaborar políticas públicas que fomentan la traducción de investigación básica en terapias y tratamientos. Concretamente, Genetic Alliance identifica soluciones a problemas emergentes y trabaja para reducir los obstáculos que impiden la traducción rápida y efectiva de la investigación en tecnologías y servicios accesibles que mejoren la salud humana.

Con la creciente necesidad de conocimiento actual sobre genética, la New England Public Health Genetics Education Collaborative, compuesta por representantes de los departamentos de salud de los seis estados de New England, se ha comprometido a realizar esfuerzos conjuntos y a compartir recursos para que todos los habitantes de la región tengan conocimiento de la genética y sus efectos sobre la salud, con el objetivo de obtener mejores resultados sanitarios. Como subcomité de NERGG, Inc, la New England Public Health Genetics Education Collaborative apoya la misión de NERGG, Inc de promover la salud tanto de niños como de adultos mediante una mayor concienciación sobre asuntos genéticos, la comprensión del rol de la genética en la asistencia sanitaria y la disponibilidad de servicios adecuados. El financiamiento para realizar este manual fue proporcionado por la Administración de Recursos y Servicios para la Salud del Departamento de Salud y Servicios Humanos de EE.UU., subvención U22MC03959-03-00 para Trastornos Hereditarios del Grupo Regional de Genética de New England (NERGG, Inc., por sus siglas en inglés).

Este manual está disponible en Internet en el sitio web de NERGG, Inc., en el sitio web de Genetic Alliance, y en los sitios web de los departamentos de salud pública de los estados de New England.

Capítulo 10: Recursos y Servicios Genéticos en New England

Este capítulo contiene datos de contacto de recursos y servicios genéticos en New England, entre los cuales figuran centros de salud que brindan servicios de asesoramiento y análisis genéticos. También proporcionamos una selección de recursos genéticos ubicados fuera de New England.

RECURSOS DE CONNECTICUT

Connecticut Department of Public Health

(Departamento de Salud Pública de Connecticut)

410 Capitol Avenue, P.O. Box 340308

Hartford, CT 06134-0308

(860) 509-8000

TDD: (860) 509-7191

www.dph.state.ct.us

Connecticut Newborn Screening Program

(Programa de Controles del Recién Nacido de Connecticut)

410 Capitol Avenue, P.O. Box 340308

Hartford, CT 06134-0308

(860) 509-8081

www.dph.state.ct.us/bch/nbs/nbs.htm

Connecticut Pregnancy Exposure Information Service

(Servicio de Información sobre Exposiciones Durante el Embarazo)

University of Connecticut

Edificio Health Partners

65 Kane Street

West Hartford, CT 06119

(860) 523-6419

ó al (800) 325-5391 (en Connecticut solamente)

http://www.genetics.uchc.edu/human_genetics/pregnancy.htm

March of Dimes: Connecticut Chapter

867 Main Street

Manchester, CT 06040

(860) 812-0080

www.marchofdimes.com/connecticut

CENTROS DE GENÉTICA EN CONNECTICUT

Bridgeport Hospital, Antenatal Testing Unit

(Unidad de Análisis Prenatales de Bridgeport Hospital)

267 Grant Street, 5to. piso

Bridgeport, CT 06610

(203) 384-3049

www.bridgeporthospital.org/ATU

Greenwich Hospital, Prenatal Diagnostic Testing and Genetic Counseling

(Análisis de Diagnóstico Prenatal y Asesoramiento Genético de Greenwich Hospital)

5 Perryridge Road

Greenwich, CT 06830

(203) 863-3917

www.greenhosp.org

The Stamford Hospital

30 Shelburne Road

Stamford, CT 06904-9317

- Division of Maternal-Fetal Medicine
(División de Medicina Fetal y Maternal)
(203) 325-7060

- Bennett Cancer Center
(203) 276-7199
www.stamfordhospital.org/Services/Cancer/default.aspx

University of Connecticut Health Center, Division of Human Genetics

(División de Genética Humana del Centro Médico de la Universidad de Connecticut)

65 Kane Street, MC-7120

West Hartford, CT 06119

(860) 523-6464

www.genetics.uchc.edu

Yale University School of Medicine

333 Cedar Street

New Haven, CT 06510

www.info.med.yale.edu/genetics

- Genética del cáncer
(203) 764-8400
- Genética clínica general
(203) 785-2660
- Diagnóstico prenatal
(203) 785-2661

RECURSOS DE MAINE

Maine Department of Health and Human Services/Genetics Program

(Programa de Genética del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Maine)

11 Statehouse Station, 286 Water Street

Augusta, ME 04333

(207) 287-5357

TTY: (800) 606-0215

www.maine.gov/dhhs/boh/cshn/cshn

Maine Newborn Screening Program

(Programa de Controles del Recién Nacido de Maine)

11 Statehouse Station

286 Water Street

Augusta, ME 04333

(207) 287-5357

March of Dimes: Maine Chapter

60 Gray Rd. Unit #8

Falmouth, ME 04105

(207) 878-1199

www.marchofdimes.com/maine

Pregnancy Exposure InfoLine

(Línea telefónica sobre peligros ambientales durante el embarazo)

40 Second Avenue, Suite 520

Waltham, MA 02451

(781) 466-8474

<http://thegenisfund.org/InfoLine.php>

CENTROS DE GENÉTICA EN MAINE

Eastern Maine Medical Center Genetics Program

(Programa de Genética del Centro Médico de Eastern Maine)

Webber East, Suite 305

417 State Street

Bangor, ME 04401

(877) 366-3662 x7559

www.emmc.org

Maine Medical Center

887 Congress Street

Portland, ME 04102

www.mmc.org/

- Barbara Bush Children's Hospital, Division of Genetics
(División de Genética del Hospital de Niños Barbara Bush)
(800) 860-6277

- Division of Maternal-Fetal Medicine
(División de Medicina Fetal y Maternal)
(800) 499-8344

- Maine Center for Cancer Medicine and Blood Disorders
(Centro de Maine para la Medicina del Cáncer y los Trastornos de la Sangre)
(207) 885-7630
www.mccm.org

RECURSOS DE MASSACHUSETTS

March of Dimes: Massachusetts Chapter

114 Turnpike Rd., Suite 202

Westborough, MA 01581

(508) 366-9066

www.marchofdimes.com/massachusetts

Massachusetts Department of Public Health

(Departamento de Salud Pública de Massachusetts)

250 Washington Street

Boston, MA 02108-4619

(617) 624-6000

TTY: (617) 624-6001

www.mass.gov/dph

Massachusetts Newborn Screening Program

(Programa de Controles del Recién Nacido de Massachusetts)

University of Massachusetts Medical School

305 South Street

Jamaica Plain, MA 02130-3515

(617) 983-6300

www.umassmed.edu/nbs

Pregnancy Exposure InfoLine

(Línea telefónica sobre peligros ambientales durante el embarazo)

40 Second Avenue, Ste 520

Waltham, MA 02451

(781) 466-8474

o al (800) 322-5014 (en Massachusetts solamente)

<http://thegenisfund.org/InfoLine.php>

CENTROS DE GENÉTICA EN MASSACHUSETTS

Baystate Medical Center

759 Chestnut Street

Springfield, MA 01199

(413) 794-8890

www.baystatehealth.com

**Beth Israel Deaconess Medical Center,
Clinical Genetics Program**
(Programa de Genética Clínica del Centro Médico
Beth Israel Deaconess)
330 Brookline Avenue
Boston, MA 02215
(617) 667-7110
www.bidmc.harvard.edu

**Boston University School of Medicine,
Center for Human Genetics**
(Centro de Genética Humana de la Universidad de
Medicina de Boston)
715 Albany St., W-4th Floor
Boston, MA 02118
(617) 638-7083
www.bumc.bu.edu

Brigham and Women's Hospital
75 Francis Street
Boston, MA 02115
Division of Genetics:
(617) 525-4744
www.brighamandwomens.org/genetics

- Center for Fetal Medicine and Prenatal
Genetics
(Centro para la Medicina Fetal y la Genética
Prenatal)
(617) 732-4840

Children's Hospital Boston
300 Longwood Avenue, Fegan 10
Boston, MA 02115
(617) 355-6394
www.childrenshospital.org/clinicalservices.cfm

Dana Farber Cancer Institute
44 Binney Street
Boston, Ma 02115
(617) 632-3000
www.dfci.harvard.edu

Harvard Vanguard Medical Associates
133 Brookline Avenue
Boston, MA 02215
(617) 421-3320
www.harvardvanguard.org

Massachusetts General Hospital
55 Fruit Street
Boston, MA 02114

- Genetics and Teratology Unit
(Unidad de Teratología y Genética)

(617) 726-1561

- MGH Cancer Center
(Centro Oncológico MGH)
(617) 726-5130
www.massgeneral.org/cancer/
- Ultrasound and Prenatal
Diagnostic Center
(Centro de Diagnóstico Prenatal y Ultrasonido)
(617) 724-2229
www.massgeneral.org/vincent/prenatal.htm

New England Medical Center
750 Washington Street
NEMC Box #360
Boston, MA 02111

- Prenatal genetics
(Genética prenatal)
(617) 636-4549
www.tufts-nemc.org/obgyn/matfetl.htm
- Pediatric genetics
(Genética pediátrica)
(617) 636-5461

**UMass Memorial Children's Medical Center
Campus Universitario – Edificio Benedict**
55 Lake Avenue North
Worcester, MA 01655
(508) 856-5695
www.umassmemorial.org

RECURSOS DE NEW HAMPSHIRE

March of Dimes: New Hampshire Chapter
22 Bridge Street
Concord, NH 03301
(603) 228-0317
www.marchofdimes.com/newhampshire

**New Hampshire Department
of Public Health**
(Departamento de Salud Pública de New Hampshire)
105 Pleasant Street
Concord, NH 03301
(603) 271-8140 or (800) 852-3345
TDD: (800) 735-2964
www.dhhs.state.nh.us/

New Hampshire Newborn Screening Program

(Programa de Controles del Recién Nacido de New Hampshire)
29 Hazen Drive
Concord, NH 03301-6504
(603) 271-4225
www.dhhs.state.nh.us/dhhs/mch.htm

Pregnancy Exposure InfoLine

(Línea telefónica sobre peligros ambientales durante el embarazo)
40 Second Avenue, Ste 520
Waltham, MA 02451
(781) 466-8474
<http://thegensisfund.org/InfoLine.php>

CENTROS DE GENÉTICA EN NEW HAMPSHIRE

Dartmouth Hitchcock Medical Center

1 Medical Center Drive
Lebanon, NH 03756
www.dhmc.org

- Division of Maternal Fetal Medicine & Prenatal Diagnosis
(División de Medicina Fetal y Maternal y Diagnóstico Prenatal)
(603) 653-9306
- Familial Cancer Program at Norris Cotton Cancer Center
(Programa Familiar de Cáncer en el Centro Oncológico Norris Cotton)
(800) 251-0097
www.cancer.dartmouth.edu/
- Medical Genetics Clinic
(Clínica de Medicina Genética)
(603) 653-6044

Elliot Hospital/Health System

(Sistema de Salud de Elliot Hospital)
275 Mammoth Road, Suite 1
Manchester, NH 03109
(603) 663-8611
www.elliothospital.org

RECURSOS DE RHODE ISLAND

March of Dimes: Rhode Island Chapter

260 West Exchange Street, Suite 002
Providence, RI 02903
(401) 454-1911
www.marchofdimes.com/rhodeisland

Pregnancy Exposure InfoLine

(Línea telefónica sobre peligros ambientales durante el embarazo)
40 Second Avenue, Ste 520
Waltham, MA 02451
(781) 466-8474
<http://thegensisfund.org/InfoLine.php>

Rhode Island Department of Health

(Departamento de Salud de Rhode Island)
3 Capitol Hill, Room 302
Providence, RI 02908-5097
(800) 942-7434
www.health.ri.gov/genetics/newborn.php

Rhode Island Newborn Screening Program

(Programa de Controles del Recién Nacido de Rhode Island)
3 Capitol Hill, Room 302
Providence, RI 02908-5097
(800) 942-7434
www.health.ri.gov/genetics/newborn.php

CENTROS DE GENÉTICA DE RHODE ISLAND

Rhode Island Hospital, Genetic Counseling Center

(Centro de Asesoramiento sobre Genética de Rhode Island Hospital)
593 Eddy Street
Providence, RI 02903
(401) 444-8361
www.lifespan.org/rih

Women and Infants' Hospital

(Hospital de Mujeres e Infantes)
101 Dudley Street
Providence, RI 02905
www.womenandinfants.org

- Cancer Risk Assessment and Prevention Program
(Programa de Evaluación y Prevención del Cáncer)
(401) 453-7540
- Prenatal Diagnosis Center
(Centro de Diagnóstico Prenatal)
(401) 453-7510

RECURSOS DE VERMONT

March of Dimes: Vermont Chapter

107 North Main Street

Barre, VT 05641
(802) 479-3265
www.marchofdimes.com/vermont

Vermont Department of Public Health
(Departamento de Salud Pública de Vermont)
108 Cherry Street
Burlington, VT 05402
(802) 863-7200
En Vermont: (800) 464-4343
TTY/TDD: Primero marque 711
www.healthvermont.gov

Vermont Newborn Screening Program
(Programa de Controles del Recién Nacido de Vermont)
108 Cherry Street, P.O. Box 70
Burlington, VT 05402
(802) 951-5180

Vermont Pregnancy Risk Information
(Información sobre riesgos durante el embarazo de Vermont)
112 Colchester Ave
Burlington, VT 05401
(800) 932-4609 (pulse la opción 4)

CENTROS DE GENÉTICA DE VERMONT

Vermont Regional Genetics Center
112 Colchester Avenue
Burlington, VT 05401
(802) 847-4310

AYUDAS REGIONALES

New England Regional Genetics Group (NERGG)
(Grupo Regional de Genética de New England)
P.O. Box 920288
Needham, MA 02492
(781) 444-0126
www.nergg.org

AYUDAS NACIONALES

AYUDA PRENATAL Y DEL EMBARAZO

March of Dimes
1275 Mamaroneck Avenue
White Plains, NY 10605
(914) 997-4488
www.marchofdimes.com

National Healthy Mothers, Healthy Babies Coalition
(Coalición Nacional para la Salud de Madres y Bebés)
2000 N. Beauregard Street, 6th Floor
Alexandria, VA 22311
(703) 837-4792
www.hmhb.org

National SIDS/Infant Death Resource Center
(Centro Nacional de Ayuda contra el Síndrome de Muerte Súbita del Lactante y la Mortalidad Infantil)
8280 Greensboro Drive, Suite 300
McLean, VA 22102
(866) 866-7437
www.sidscenter.org

Resolve: The National Infertility Association
(Resolve: Asociación Nacional de Infertilidad)
1310 Broadway
Somerville, MA 02144
(888) 623-0744
www.resolve.org

Share Pregnancy and Infant Loss Support, Inc.
(Share: Apoyo en el Embarazo y la Pérdida de un Hijo)
St. Joseph Health Center
300 First Capitol Drive
St. Charles, MO 63301
(800) 821-6819
www.nationalshareoffice.com

AYUDA PARA CONDICIONES GENÉTICAS ESPECÍFICAS

GeneTests
9725 Third Avenue NE, Suite 602
Seattle, WA 98115
(206) 616-4033
www.genetests.org

Con la financiación de *National Institutes of Health* (NIH, *Institutos Nacionales de Salud*), la página web de *GeneTests* ofrece estudios realizados por expertos sobre enfermedades genéticas, así como directorios abiertos a consulta sobre laboratorios de pruebas genéticas y clínicas.

Genetic Alliance

(*Alianza Genética*)

4301 Connecticut Avenue, NW

Suite 404

Washington, DC 20008

(202) 966-5557

www.geneticalliance.org

Genetic Alliance es una coalición internacional formada por más de 600 organizaciones de apoyo, investigación y salud. *Alliance* cuenta con un directorio abierto a consulta de grupos de apoyo y otro tipo de información sobre cientos de enfermedades genéticas.

National Organization for Rare Disorders (NORD)

(*Organización Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes*)

55 Kenosia Avenue, P.O. Box 1968

Danbury, CT 06813

(800) 999-6673

www.rarediseases.org

NORD ofrece descripciones escritas sobre enfermedades genéticas, así como un directorio abierto para consulta de organizaciones de apoyo para más de 200 enfermedades poco frecuentes, incluidas las genéticas.

ORGANIZACIONES PROFESIONALES SOBRE GENÉTICA

American College of Medical Genetics (ACMG)

(*Instituto Americano de Genética Médica*)

9650 Rockville Pike

Bethesda, MD 20814

(301) 634-7127

www.acmg.net

American Society of Human Genetics (ASHG)

(*Sociedad Americana de Genética Humana*)

9650 Rockville Pike

Bethesda, MD 20814

(866) HUM-GENE

www.ashg.org

National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG)

(*Coalición Nacional para la Educación Profesional de la Salud en Genética*)

2360 W. Joppa Rd., Suite 320

Lutherville, MD 21093

(410) 583-0600

www.nchpeg.org

National Society of Genetic Counselors (NSGC)

(*Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos*)

401 N. Michigan Avenue

Chicago, IL 60611

(312) 321-6834

www.nsgc.org

Próximamente: más capítulos de “La Guía en Español para Comprender la Genética”.