



## Hospital Regional de Talca destaca importancia del diagnóstico genético precoz en enfermedades raras

El Hospital Regional de Talca continúa fortaleciendo sus prestaciones de alta complejidad en atención genética clínica, una especialidad clave para el diagnóstico oportuno de enfermedades poco frecuentes y para definir tratamientos adecuados de manera precoz dentro de la Región del Maule.

Uno de los casos recientes corresponde al **diagnóstico de síndrome de Costello en una paciente pediátrica**, condición genética rara que afecta múltiples sistemas del organismo y que requiere seguimiento médico integral y permanente.

Para la familia, contar con un diagnóstico claro

marcó un antes y un después en el tratamiento de la menor. Así lo relató Constanza Morales, madre de la paciente.

«Para nosotros fue súper importante poder tener un diagnóstico claro, porque durante mucho tiempo no sabíamos qué tenía nuestra hija. **Poder acceder al estudio genético**

**nos permitió entender su condición y comenzar el tratamiento y controles que ella necesitaba de manera mucho más rápida**», señaló Constanza.

Asimismo, destacó el impacto emocional y clínico que significó acceder a esta prestación en el sistema público de salud.

«Uno como mamá

siente mucha incertidumbre cuando no tiene respuestas. Tener acceso a este tipo de exámenes ayuda muchísimo, porque permite actuar antes y mejorar la calidad de vida de los niños», comentó.

El especialista en genética del Hospital Regional de Talca, Dr. Daniel Amato, explicó que el síndrome de Costello corresponde a una enfermedad genética poco frecuente producida por alteraciones en un gen relacionado con el crecimiento y desarrollo celular.

«Es una enfermedad rara que puede provocar retraso del desarrollo, alteraciones cardíacas, dificultades motoras y otras complicaciones multisistémicas, por lo que realizar un diagnóstico temprano es fundamental para iniciar controles y tratamientos oportunos», indicó.

El especialista agregó que las prestaciones genéticas permiten identificar patologías complejas que muchas veces presentan síntomas inespecíficos o difíciles de reconocer clínicamente en etapas iniciales.

«Hoy la genética clínica cumple un rol fundamental, porque no sola-

mente entrega un diagnóstico, sino que además permite orientar el manejo médico, anticipar posibles complicaciones y acompañar a las familias durante todo el proceso», explicó el Dr. Amato.

Por su parte, la Dra. Brenda Arteaga, Jefa de la Unidad de Niños, niñas y Adolescentes con Necesidades Especiales en Salud (NANEAS), destacó la importancia de contar con este tipo de herramientas diagnósticas dentro de la red pública de salud, especialmente para pacientes pediátricos con enfermedades poco frecuentes.

«Muchas veces estas patologías pasan años sin diagnóstico. Poder acceder a estudios genéticos permite acortar esa espera y ofrecer tratamientos y seguimientos adecuados desde etapas mucho más tempranas», señaló.

Actualmente, el Hospital Regional de Talca cuenta con equipos multidisciplinarios especializados para el abordaje integral de enfermedades genéticas y poco frecuentes, fortaleciendo la resolutivez regional y acercando prestaciones de alta complejidad a las familias del Maule.

### En Cauquenes

## Seminario de Emprendimiento del Programa Mujeres Jefas de Hogar

Con una amplia participación y gran entusiasmo por parte de las asistentes, se desarrolló el Seminario de Emprendimiento del Programa Mujeres Jefas de Hogar, instancia orientada a fortalecer conocimientos y entregar herramientas clave para el desarrollo y formalización de emprendimientos.

La actividad contó con la participación del encargado de Patentes Municipales, Marcos Arellano; el profesional del Servicio de Impuestos Internos (SII), Cristian Moreno; y la representante de la Seremi de Salud, Sara Norambuena, quienes expusieron sobre

los principales aspectos relacionados con la formalización de negocios, permisos, normativas y obligaciones necesarias para emprender de manera segura y responsable.

Durante la jornada, las participantes pudieron resolver dudas, conocer experiencias y acceder a información relevante sobre los distintos procesos asociados al emprendimiento, permitiendo fortalecer sus capacidades y proyectar de mejor manera sus iniciativas económicas.

El seminario reunió a un importante número de mujeres pertenecientes al programa, quienes partici-



paron activamente y de manera muy entusiasta en cada una de las exposiciones, demostrando un gran interés por adquirir nuevas herramientas que contribuyan al crecimiento de sus emprendimientos y a su autonomía económica.

Desde la coordinación

del programa destacaron la importancia de generar estos espacios de aprendizaje y acompañamiento, los cuales permiten entregar orientación práctica y acercar los servicios públicos a las emprendedoras de la comuna.