LITORALPRESS

Fecha: 15-05-2026
Medio: El Lector
Supl. : El Lector
Tipo: Noticia general
Título: HRT destaca importancia del diagnóstico genético precoz en enfermedades raras

Pág. : 9
Cm2: 337,8
VPE: $ 165.519

Tiraje: Sin Datos
Lectoría: Sin Datos
Favorabilidad: No Definida

HRT 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 solamente 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 resolutividad regional y acercando prestaciones de alta complejidad a las familias del Maule.