

DUAZARY



Número especial - Volumen 16 N° 1, enero - abril de 2019 / ISSN: 1794-5992

Duazary: Revista Internacional de Ciencias de la Salud, fue creada en el año 2004 como iniciativa de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad del Magdalena, desde entonces es una publicación arbitrada por pares externos, que tiene como propósito difundir investigaciones originales e inéditas relacionadas con la salud, psicología, enfermería, odontología, medicina, salud pública, cirugía, especialidades clínicas, epidemiología y educación médica. Publica artículos desde perspectivas amplias e integrales hasta manuscritos que presenten aspectos específicos y concretos de áreas clínicas que contribuyen con la comprensión del proceso salud- enfermedad en el ámbito local, nacional e internacional. Su prioridad temática se enfoca en temas de salud de interés para el Caribe y Latinoamérica. Estas investigaciones se difunden a través de artículos originales, revisiones de tema, reportes de caso de caso, reflexiones, etc., que sean inéditos, en español e inglés y que aporten a la comprensión del proceso salud-enfermedad-atención cuidado, en un sentido amplio. *Duazary* está enfocada a investigadores, estudiantes de pregrado y postgrado, profesores, docentes y profesionales en general, interesados en generar conocimientos propios del área de la salud que contribuyan a su enriquecimiento teórico- práctico, especialmente en temas relacionados con la salud en el contexto Caribe y Latinoamericano.

Los artículos publicados en *Duazary* están sujetos al cumplimiento de la Declaración de Helsinki y demás normas que de ella derivaron y deriven, así como de la legislación específica que tenga cada país donde se hagan las investigaciones enviadas para publicación.

©UNIVERSIDAD DEL MAGDALENA. Santa Marta - Colombia, 2018

EDITOR

Guillermo Ceballos Ospino, Ps. Esp. - Universidad del Magdalena, Colombia

EDITOR ASISTENTE

Oskarly Pérez Anaya – Universidad del Magdalena, Colombia

COMITÉ EDITORIAL

Dary Luz Mendoza Meza, M.Sc. - Universidad del Atlántico, Colombia Daniel Holgado Ramos, Ph.D. - Universidad de Sevilla, España
Carol Cristina Guarnizo Herreño Ph.D. - University College London, United Kingdom Lourdes Santos-Pinto, Ph.D. - Universidad Estadual Paulista, Araraquara- SP, Brasil

María Cecília Dias Flores, Ph.D. - Universidad Federal de Ciencias de la Salud de Porto Alegre, Brasil

Joaquín Jordan Bueso, Ph.D. - Universidad de Castilla La Mancha, España

COMITÉ CIENTÍFICO

Cesar Merino Soto, M.Sc. - Universidad San Ignacio de Loyola, Perú

Francisco Javier Pedroza Cabrera, Ph.D. - Universidad Autónoma de Aguas Calientes, México Edgar Bresó, Ph.D. - Universitat Jaume I de Castelló, España

Stefano Vinaccia Alpi, Ph.D. - Fundación Universitaria Sanitas, Colombia Mariana Gómez Camponovo, Ph.D. - Universidad de la República, Uruguay

Paulo Ricardo Gazzola Zen, Ph.D. - Universidad Federal de Ciencias de la Salud de Porto Alegre, Brasil

CORRECTOR DE ESTILO

Gran Caribe, Pensamiento, Cultura, Literatura, Colombia

REVISIÓN DE IDIOMAS

Gran Caribe, Pensamiento, Cultura, Literatura - Colombia

TRADUCCIÓN

Gran Caribe, Pensamiento, Cultura, Literatura – Colombia

DISEÑO Y DIAGRAMACIÓN

Andrés Felipe Moreno Toro – Universidad del Magdalena, Colombia

IMPRESIÓN

Xpress Estudio Gráfico y Digital - Bogotá, Colombia
Impreso y hecho en Colombia - Printed and made in Colombia

BASES DE INDIZACIÓN, INDEXACIÓN Y CATALOGACIÓN

Revista registrada en bases de datos como: IMBIOMED, DIALNET, LATINDEX, REDIB, ULRICHS WEB, PERIODICA, DOAJ, BASE, ERIHPLUS, ACTUALIDAD IBEROAMERICA, CITEFACTOR, OAJI, INFOBASE INDEX, JOURNAL TOCS, MIAR, CUIDEN, DRJI, SHERPAROMEO, HINARI, INFOBASE INDEX, EMERGING SOURCES CITATION INDEX, CAB ABSTRACTS, ACADEMIC SEARCH ULTIMATE, ACADEMIC SEARCH COMPLETE, ACADEMIC SEARCH ELITE, ACADEMIC SEARCH PREMIER, ACADEMIC SEARCH ALUMNI EDITION, INDEX COPERNICUS, LILACS. *Duazary*, es una publicación admitida por Colciencias en el Índice Nacional de Publicaciones Seriadas, Científicas y Tecnológicas Colombianas – Publindex (Categoría B). La divulgación se hace desde la política de acceso abierto. Esta revista provee acceso libre de su contenido bajo el principio de la equidad e igualdad en la disponibilidad de información científica gratuita a toda persona interesada en los temas de salud física, mental, emocional e integral que brindan los artículos publicados.

FORMA DE ADQUISICIÓN Y CANJES

La revista es de libre acceso y no tiene costos asociados por publicación, se puede acceder a ella a través de la página: <http://revistaduazary.unimagdalena.edu.co/> o en formato papel se puede solicitar a la: Carrera 32 N° 22 - 18. Universidad del Magdalena. Facultad de Ciencias de la Salud, Santa Marta – Magdalena. Colombia. PBX: (57-5) 4301292 – 4217940 Ext.: 3327 ó a través del Correo electrónico: revistaduazary@unimagdalena.edu.co.

El canje se presenta en la Biblioteca “Germán Bula Meyer” ubicada en Carrera 32 N° 22 – 18 Código Postal No. 470004 / Apartado Postal 2-1-21630. canjebiblioteca@unimagdalena.edu.co; biblioteca@unimagdalena.edu.co

PERIODICIDAD Y DIFUSIÓN

La Revista *Duazary* adscrita a la Universidad del Magdalena – Colombia, se publica con una frecuencia cuatrimestral, es decir, de enero-abril (primera edición); mayo – agosto (segunda edición) y septiembre – diciembre (tercera edición). Publicando los artículos de cada edición, al menos el primer día de inicio del periodo correspondiente. Su circulación es a nivel nacional e internacional.

NORMA DE CITACIÓN Y REFERENCIACIÓN

Duazary, defiende y respeta los derechos de autor, razón por la cual todas las citas deben estar referenciadas de manera correcta en el texto incluyendo el apellido del autor, el año y en algunos casos de ser necesario las páginas dependiendo cual sea el caso. Se les solicita a los autores seguir las instrucciones para citas y Referencias bibliográficas expuestas en las normas Vancouver.

DERECHOS DE AUTOR

Los textos se pueden reproducir total o parcialmente siempre y cuando se cite la fuente. El contenido de los artículos publicados en *Duazary* es exclusiva responsabilidad de los autores.



Revista *Duazary* by Universidad del Magdalena is licensed under a Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional License

XV CONGRESO COLOMBIANO Y IX CONGRESO INTERNACIONAL DE GENÉTICA HUMANA

COMITÉ ORGANIZADOR

PRESIDENTE:

SANDRA MILENA BERMEO SERRATO, PhD.
sandra.bermeo@unisimonbolivar.edu.co.

VICE-PRESIDENTE:

CARLOS HERNANDO PARGA LOANO, PhD.
cparga@unilibrebaq.edu.co

TESORERO:

JUVENAL YOSA REYES, PhD.
juvenal.yosa@unisimonbolivar.edu.co

SECRETARIO:

ARACELY GARCÍA CUAN, PhD.
agarcia@unilibrebaq.edu.co

VOCAL:

JOSÉ FERNANDO TORRES, PhD.
jtorres69@unisimonbolivar.edu.co

COMITÉ CIENTÍFICO

ADRIANA PATRICIA ROJAS (U. Javeriana)
rojas-adriana@javeriana.edu.co
IGNACIO ZARANTE (U. Javeriana)
zarante@javeriana.edu.co
BEATRIZ MARTÍNEZ (U. de Cartagena)
bmartineza1@unicartagena.edu.co
YANI ARANGUREN (U. Simón Bolívar)
yani.aranguren@unisimonbolivar.edu.co
TARIN LUCERO (U. de la Amazonía)
t.lucero@udla.edu.co
ASID RODRÍGUEZ (U. Libre-Barranquilla)
asidjr00@gmail.com

JUNTA DIRECTIVA ACGH 2016-2018

PRESIDENTE:

YANETH OSPINA LAGOS, MD, MSc.
presidencia@acgh.com.co

VICE-PRESIDENTE:

CLAUDIA JULIANA SERRANO SERRANO, MD, MSc.
genetix.serrano@gmail.com

TESORERO:

CLARA INES VARGAS CASTELLANOS, MD, MSc.
cvargas@uis.edu.do

SECRETARIO:

MICHAELS ALEXANDER VALLEJO URREGO, MD, MSc.
info@acgh.com.co

VOCAL:

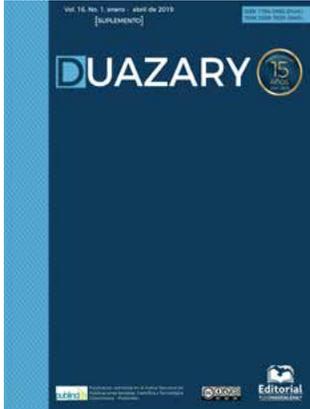
JUAN JOSÉ YUNIS LONDOÑO, MD, MSc.
jjyunisl@unal.edu.co



**UNIVERSIDAD
LIBRE**



DUAZARY



ISSN PRINT: 1794-5992 / ISSN WEB: 2389-783X
Número especial VOL. 16, No. 1, enero - abril de 2019
UNIVERSIDAD DEL MAGDALENA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
<http://duazary.unimagdalena.edu.co>

CONTACTO

Universidad del Magdalena
Carrera 32 No. 22-08
Campus Universitario
Edificio Ciénaga Grande
PBX: (57-5) 4301292 – 4217940 Ext.: 3327
revistaduazary@unimagdalena.edu.co
Santa Marta D.T.C.H. Colombia

TABLA DE CONTENIDO

EDITORIAL

- 17 **GENÉTICA: CIENCIA, HISTORIA, CONOCIMIENTO Y POLÍTICA JUNTAS EN LAS OCHO LETRAS Y UNA TILDE**
Carlos Hernando Parga-Lozano

RESÚMENES

- 19 **ESTUDIO MOLECULAR DE CARDIOMIOPATÍAS HEREDITARIAS MEDIANTE NGS**
MOLECULAR STUDY OF HEREDITARY CARDIOMYOPATHIES USING NGS
Cladelis Rubio, Suleima Carpeta, Eliana Garzon, Paola Beltran, Jenny Blanco, Jennifer Velez, Claudia Serrano
- 20 **FACTORES DE RIESGO QUE PREDISPONEN AL ALTO RIESGO OBSTÉTRICO EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL**
RISK FACTORS THAT PREDISPOSE TO HIGH OBSTETRIC RISK IN THE MATERNAL AND CHILD HOSPITAL
Elmo Antonio Fernandez-Martinez, Maria Fernanda-Jimeno, Cristiano Trindade

- 21 **DETERMINACIÓN DE ENDOGAMIA MEDIANTE MÉTODO DE ISONIMIA EN LA POBLACIÓN DE RUNTA, BOYACÁ**
DETERMINATION OF INBREEDING BY ISONYMY IN THE POPULATION OF RUNTA, BOYACÁ.
Rafael Adrián Pacheco-Orozco, Harvy Mauricio Velasco, Leandra Johana Torres
- 22 **NUEVA VARIANTE PATOGENICA ASOCIADA AL SÍNDROME DE PITT HOPKINS**
NEW PATHOGENIC VARIANT ASSOCIATED WITH PITT-HOPKINS SYNDROME
Maria Manotas, Rossi Quero, Ángela Camila Paredes, Johanna Acosta⁴, Juan Carlos Prieto
- 23 **PREVALENCIA DE MUTACIONES BRCA1 Y BRCA2 EN EL DEPARTAMENTO ATLÁNTICO, COLOMBIA**
PREVALENCE OF BRCA1 AND BRCA2 MUTATIONS IN THE ATLÁNTICO DEPARTMENT, COLOMBIA
Andrea Carolina Marquez-Duarte, Laura Andrea Ortiz-Usaquen, Liseth Paola Chávez-Valdés, Cristiano Trindade
- 24 **CARIOTIPO FETAL EN LÍQUIDO AMNIÓTICO, RESULTADOS EN INSTITUCIÓN DE III NIVEL DURANTE EL AÑO 2017**
FETAL KARIOTYPE IN AMNIOTIC FLUID, OUTCOMES IN INSTITUTION OF III LEVEL DURING THE YEAR 2017
Miguel Angel Montañez-Aldana, Susan Angelica Pérez-Sanchez, Luis Eduardo Reyes-Lara, Nicolas Enrique Romero-Murillo, Eliana Rocio Vargas-Contreras
- 25 **EVALUACIÓN DE UNA POSIBLE REACCIÓN CRUZADA ENTRE LOS VIRUS DENGUE Y ZIKA**
EVALUATION OF A POSSIBLE CROSS-REACTION BETWEEN DENGUE AND ZIKA VIRUSES
Cristina Isabel Delgado-Rivas, Gabriela Eloisa Ibarra-Osorio, Juan David Pacheco-Berdugo, Cristiano Trindade
- 26 **IDENTIFICACIÓN DE MICROORGANISMOS PATÓGENOS ORALES EN SANGRE PERIFÉRICA DE PACIENTES CON Y SIN ENFERMEDAD CORONARIA**
IDENTIFICATION OF PATHOGENIC MICROORGANISMS IN PERIPHERAL BLOOD OF PATIENTS WITH AND WITHOUT CORONARY DISEASE
Sandra Guauque-Olarte
- 27 **CONFIRMACIÓN MOLECULAR DEL SÍNDROME DE JARCHO-LEVIN EN PACIENTE CON MALFORMACIONES ESQUELÉTICAS**
MOLECULAR CONFIRMATION OF THE JARCHO-LEVIN SYNDROME IN PATIENT WITH SKELETAL MALFORMATIONS
Lina Johanna Moreno-Giraldo, José María Satizábal-Soto, Cristian David Herrera-Mafla

- 28 **DIAGNÓSTICO GENÓMICO EN DISCAPACIDAD INTELECTUAL**
GENOMIC DIAGNOSIS IN INTELLECTUAL DISABILITY
Cristian David Herrera-Mafla, Lina Johanna Moreno-Giraldo, José María Satizábal-Soto
- 29 **DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGADA AL X POR MUTACIÓN DE NOVO EN EL GEN SMS**
X-LINKED INTELLECTUAL DISABILITY BY NOVEL MUTATION IN SMS GENE
José María Satizábal-Soto, Lina Johanna Moreno-Giraldo, Cristian David Herrera-Mafla
- 30 **MICRODUPLICACIÓN DISTAL DEL 22Q11.1 EN PACIENTE CON SÍNDROME POLI MALFORMATIVO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL**
DISTAL MICRODUPLICATION OF 22Q11.1 IN PATIENT WITH POLYMFORMATIVE SYNDROME AND INTELLECTUAL DISABILITY
José María Satizábal-Soto, Lina Johanna Moreno-Giraldo, Cristian David Herrera-Mafla
- 31 **NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN ADNP ASOCIADA AL SÍNDROME DE HELSMOORTEL-VAN DER AA**
NEW MUTATION IN THE ADNP GENE ASSOCIATED TO THE HELSMOORTEL-VAN DER AA SYNDROME
Lina Johanna Moreno-Giraldo, José María Satizábal-Soto, Cristian David Herrera-Mafla
- 32 **DEFICIENCIA DE LIPOPROTEINLIPASA: REPORTE DE UN CASO**
LIPOPROTEIN LIPASE DEFICIENCY: A CASE REPORT
Andrés Amaya-Marshall, Gustavo Adolfo Contreras-García
- 33 **COMPOSICIÓN GENÉTICA ANCESTRAL Y SU EFECTO SOBRE EL FENOTIPO MALÁRICO EN POBLACIONES ANTIOQUEÑAS**
GENETIC ANCESTRY AND MALARIA SUSCEPTIBILITY IN POPULATIONS OF ANTIOQUIA
Jorge Eliecer Mario Vásquez, Cesar Segura Latorre, Gabriel Bedoya Berrio
- 34 **FRECUENCIA DE MUTACIONES EN FACTOR II Y V DE LA COAGULACIÓN Y MTHFR EN TROMBOFILIA**
FREQUENCY OF MUTATIONS IN FACTOR II AND V OF COAGULATION AND MTHFR IN THROMBOPHILIA
Carolina Jaramillo-Jaramillo, Leonel Andrés González-Niño, Paola Andrea Acevedo-Toro
- 35 **MICRODUPLICACIÓN DEL CROMOSOMA 9P23: REPORTE DE UN CASO**
9P23 MICRODUPLICATION: CASE REPORT
Maria Camila Solano-Manzano, Maria Isabel Mosquera-Heredia, Carlos Silvera-Redondo, Pilar Garavito-Galofre

- 36 **CARACTERIZACIÓN DE COHORTE POSTNEONATAL CON SÍNDROME ZIKA CON GÉNITO EN INSTITUCIÓN DE ALTA COMPLEJIDAD. COLOMBIA 2016-2017**
CHARACTERIZATION OF POSTNEONATAL COHORT WITH CONGENITAL ZIKA SYNDROME IN HIGHLY COMPLEX INSTITUTION. COLOMBIA 2016-2017
Michael Alexander Vallejo, Juan David Roa, José Daniel Toledo, Rosa Liliana Peñuela, Daniela Casallas, Sheyla Alexandra Rodríguez
- 37 **SÍNDROME PITT-HOPKINS (PTHS): REPORTE DE UN CASO**
PITT-HOPKINS SYNDROME(PTHS): A CASE REPORT
María Camila Orozco-Asmar, María Camila Solano-Manzano, Carlos Silvera-Redondo, Pilar Garavito-Galofre
- 38 **PREVALENCIA DE MUTACIONES GENÉTICAS EN CRC Y SU RELACIÓN CON AGENESIA DENTAL: REVISIÓN SISTEMÁTICA**
PREVALENCE OF GENETIC MUTATIONS IN CRC AND ITS RELATION WITH DENTAL AGENESIS: SYSTEMATIC REVIEW
Francisco Javier Sir-Mendoza, Farith Damián González-Martínez
- 39 **GENÉTICA COMUNITARIA: IDENTIFICACIÓN DE PATOLOGÍA NEUROGENÉTICA DURANTE BRIGADA EN SALUD PEDIÁTRICA EN UN MUNICIPIO DE BOYACÁ**
COMMUNITY GENETICS: IDENTIFICATION OF NEUROGENETIC PATHOLOGY DURING A PEDIATRIC HEALTH BRIGADE IN A MUNICIPALITY OF BOYACÁ
Juan Sebastián Barrantes-Guamán, Estefania Zarate-Amórtegui, Clara Judith Benavides-Villamarin, Orietta Ivonne Beltrán-Casas
- 40 **PERCEPCIÓN DE LA APLICACIÓN DE DETECCIÓN TEMPRANA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN TRES HOSPITALES DOCENTES EN BOGOTÁ**
PERCEPTION OF APPLICATION FOR EARLY DETECTION OF CONGENITAL ANOMALIES IN THREE TEACHING HOSPITALS IN BOGOTÁ
Carolina Andrea Guavita-Galvan, Juan Sebastián Barrantes -Guaman, Gustavo Adolfo Guerra-Moreno, Orietta Ivonne Beltrán-Casas, Cristian Camilo-Murcia Guzmán
- 41 **POLIMORFISMOS DE GENES DEL SISTEMA LEPTINA-MELANOCORTINAS ASOCIADOS CON OBESIDAD EN POBLACIÓN ADULTA DE BARRANQUILLA**
LEPTIN-MELANOCORTIN SYSTEM GENE POLYMORPHISMS ASSOCIATED WITH OBESITY IN ADULT POPULATION FROM BARRANQUILLA
Fausto Payares, Marta Ruíz, María Isabel Mosquera-Heredia, Isis Arias, Luis Fang, Rafael Tuesca, Edgar Navarro, Carlos Silvera-Redondo, Pilar Garavito.

- 42 **ASOCIACIÓN ENTRE FRECUENCIA DE MICRONÚCLEOS Y LESIONES PRENEOPLÁSICAS DEL CUELLO UTERINO EN MUJERES VPH POSITIVAS**
ASSOCIATION BETWEEN FREQUENCY OF MICRONUCLEUS AND PRENEOPLASTIC LESIONS OF UTERINE CERVIX IN POSITIVE HPV WOMEN
Leidy Jackelyne Mueses-Moreno, María Virginia-Londoño, Harold Jofre Bolaños-Bravo, Carlos Hernán Sierra-Torres, Nohelia Cajas-Salazar.
- 43 **POLIMORFISMOS RS17817449 Y RS9939609 DEL GEN FTO ASOCIADOS CON OBESIDAD EN POBLACIÓN ADULTA DE BARRANQUILLA**
FTO GENE POLYMORPHISMS (RS17817449 AND RS9939609) ASSOCIATED WITH OBESITY IN ADULT POPULATION FROM BARRANQUILLA
Fausto Payares, Marta Ruíz, María Isabel Mosquera-Heredia, Isis Arias, Luis Fang, Rafael Tuesca, Edgar Navarro, Pilar Garavito-Galofre, Carlos Silvera-Redondo.
- 44 **PRIVACIDAD GENÉTICA Y NO DISCRIMINACIÓN EN COLOMBIA: LEGISLACIÓN COMPARADA CON AUSTRALIA**
GENETIC PRIVACY AND NON-DISCRIMINATION IN COLOMBIA: LEGISLATION COMPARED TO AUSTRALIA
Adriana Carolina Rubio-Roa, María Lucía Agudelo-Motta, Daniel Francisco Osorio-Ortega, Orietta Ivonne Beltran-Casas.
- 45 **ESPECTRO OCULO-AURICULO-VERTEBRAL: UN REPORTE DE CASO**
OCULO-AURICULO-VERTEBRAL SPECTRUM: A CASE REPORT
Melissa Ramírez-Escobar, Diana María Toro-Gómez, Julián Ramírez-Cheyne y Javier Torres
- 46 **ANÁLISIS DE MARCADORES GENÉTICOS DE USO FORENSE EMPLEANDO NGS EN INDIVIDUOS DE SANTANDER, COLOMBIA**
ANALYSIS OF GENETIC MARKERS OF FORENSIC USE USING NGS IN INDIVIDUALS FROM SANTANDER, COLOMBIA
Clara Inés Vargas-C, Adriana Castillo-P, Adriana María Gil-Z, Adriana Lucía Pico-R.
- 47 **CHOCOGEN: ANCESTRÍA GENÉTICA Y SALUD EN EL PACIFICO COLOMBIANO**
CHOCOGEN: GENETIC ANCESTRY AND HEALTH IN THE COLOMBIAN PACIFIC
Andrew C. Conley, Lavanya Rishishwar, Shashwat D. Nagar, Emily T. Norris, A. Melissa Robledo-Moreno, Sara Vélez, Camila Montes-Rodriguez, Isaura Torres, Juan Esteban Gallo, Leonardo Mariño-Ramírez, Augusto Valderrama-Aguirre, Miguel A. Medina-Rivas, I. King Jordan
- 49 **IMPACTO DE LA MUTACIÓN N591K SOBRE EL COMPLEJO OCRL-1/RAB8A, RELACIONADA CON EL SÍNDROME DE LOWE**
ROLE OF THE N591K MUTATION IN OCRL-1/RAB8A COMPLEX AND ITS RELATION WITH THE LOWE SYNDROME
Natali Acosta-Tapia, Johan Fabian Galindo, Rosa Baldiris-Avila

- 50 **NUEVA MUTACIÓN DE *TBX5* DE NOVO EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE HOLT-ORAM**
A NOVEL DE NOVO *TBX5* MUTATION IN A PATIENT WITH HOLT-ORAM SYNDROME
L.J. Ríos-Serna, Lorena Díaz-Ordoñez, Harry Pachajoa
- 51 **PRIMER REPORTE DE CASO DE SÍNDROME GABRIELE-DE VRIES EN COLOMBIA**
FIRST CASE REPORT OF GABRIELE-DE VRIES SYNDROME IN COLOMBIA
Rossi Quero, María Manotas, Ángela Paredes, Jorge Rojas
- 52 **ESTUDIO EXPLORATORIO DE POLIMORFISMOS CON POTENCIAL EFECTO EN LA FARMACOGENÉTICA DE LA METFORMINA EN DM2**
EXPLORATORY STUDY OF POLYMORPHISMS WITH POTENTIAL EFFECT IN THE PHARMACOGENETICS OF METFORMIN IN T2DM
Leydy Cano, Constanza Duque, Victoria Parra, María A. Caro, Gabriel Bedoya
- 53 **EFECTO EN LA EXPRESIÓN GÉNICA DE EXTRACTOS DE PROPÓLEOS COLOMBIANOS EN CÉLULAS OSTEOSARCOMA Y FIBROBLASTOS**
EFFECT ON GENE EXPRESSION OF COLOMBIAN PROPOLIS EXTRACTS IN OSTEO SARCOMA AND FIBROBLASTOS CELLS
Oscar Julián Murillo-Torres, Dolly Patricia Pardo-Mora, Mauricio Rey-Buitrago, Orlando Alfredo Torres-García
- 54 **CONTROL EPIGENÉTICO DEL GEN FUSIÓN EWS-FLI1 EN SARCOMA DE EWING**
EPIGENETIC CONTROL OF EWS-FLI1 FUSION GENE IN EWING SARCOMA
Christian Montoya-Estupiñan, Andrea Ramírez, Daniela Troncoso, Itzhayana Madariaga, Laura Rey, Olga Moreno, Alejandra Cañas, Adriana Rojas
- 55 **EFECTOS CITOTÓXICOS Y GENOTÓXICOS EN MECÁNICOS OCUPACIONALMENTE EXPUESTOS EN TALLERES DE LA COSTA CARIBE**
CYTOTOXIC AND GENOTOXIC EFFECTS IN MECHANICS OCCUPATIONALLY EXPOSED IN THE CARIBBEAN COAST
Grethel León-Mejía, Milton Quintana-Sosa, Ibeth Luna-Rodríguez, Cristiano Trindade, Ludys Oliveros-Ortíz, Marco Anaya-Romero, Jaime Luna-Carrascal, Nebis Navarro-Ojeda, Martha Ruiz-Benitez, Karen Franco-Valencia, Juliana Da Silva, João Antônio Pêgas-Henriques
- 57 **HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS EN PACIENTES CON MUCOPOLISACARIDOSIS IIIC: SERIE DE CASOS**
IMAGING FINDINGS IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS IIIC: CASE SERIES
Harvy M. Velasco, Yasmín Sánchez, Jorge A. Rojas, Ingrid T. Bernal, Rafael A. Pacheco O, Luz Ángela Moreno

- 58 **IDENTIFICACIÓN DE DOBLE ANOMALÍA GENÉTICA, DELECIÓN 16P13.11 Y SÍNDROME 47XYY: REPORTE DE CASO**
IDENTIFICATION OF DUAL GENETIC ABNORMALITIES, 16P13.11 DELETION AND 47XYY SYNDROME: A CASE REPORT
Jorge Vila-Sierra, Antonio J. Acosta-Hoyos
- 59 **ASOCIACIÓN DEL POLIMORFISMO DEL GEN FCRIIB CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y NEFRITIS LÚPICA**
ASSOCIATION OF THE FCRIIB GENE POLYMORPHISM WITH SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS AND LUPUS NEPHRITIS
Yesit Bello, Sandra Bermeo, Gustavo Aroca-Martínez, Henry J González-Torres, Andrés Cadena-Bonfanti
- 60 **DIVERSIDAD GENÉTICA A PARTIR DE SECUENCIAS DEL GEN ND2 DE EUPHONIA LANIROSTRIS EN SANTANDER, COLOMBIA**
GENETIC DIVERSITY FROM SEQUENCES OF THE GENE ND2 OF EUPHONIA LANIROSTRIS IN SANTANDER, COLOMBIA
Bianeth García-Barrios, Fernando Rondón-González
- 61 **ANÁLISIS DE METILACIÓN PARA EL GEN CLUSTERINA EN UNA MUESTRA DE PACIENTES COLOMBIANOS CON ALZHEIMER**
METHYLATION ANALYSIS FOR THE CLUSTERIN GENE IN A SAMPLE OF COLOMBIAN PATIENTS WITH ALZHEIMER'S DISEASE
Ana Gabriela Concha-Mera, María Fernanda Mahecha, Jenny Ortega Rojas, Eduardo Arboleda, Esneyder Guerrero, Humberto Arboleda
- 62 **DISCRIMINACIÓN GENÉTICA EN EL MUNDO: CARACTERIZACIÓN DOCUMENTAL DE SU REGULACIÓN**
GENETIC DISCRIMINATION IN THE WORLD: DOCUMENTARY CHARACTERIZATION OF ITS REGULATION
Natalia Hurtado-Cano, Katherine Delgado-Garcés, Vanessa Yepes-Cadenas, Isabela Patiño-López, Alejandro Llanos-Ordoñez, Andrea Vidal-Ocampo, Augusto E. Valderrama-Aguirre
- 63 **DIFERENCIAS Y SIMILITUDES EN LAS OFERTAS PARA CARACTERIZACIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO EN EL MERCADO COLOMBIANO**
DIFFERENCES AND SIMILARITIES IN OFFERS FOR CHARACTERIZATION OF HEREDITARY CANCER IN THE COLOMBIAN MARKET
Nathalia Cortes-Marín, Luis Carlos Correa-Ramos, Sebastián David Cháves-Guevara, Juan David Correa-Bulla, Julián Andrés Sánchez-Perea, Juliana María Gutiérrez-Posso, Ana María Osorio, Lina Marcela Sinisterra-Perea, Isabella Martínez-Parada, Augusto E. Valderrama-Aguirre.

- 64 **DISCREPANCIAS EN LA OFERTA DE PÁNELES DE GENES PARA CÁNCER EN COLOMBIA**
DISCREPANCY IN THE OFFER OF GENE PANELS FOR CANCER IN COLOMBIA
Julián Andrés Sánchez-Perea, Ana María Osorio, Isabella Martínez-Parada, Lina Marcela Sinisterra-Perea, Juliana María Gutiérrez-Posso, Nathalia Cortes-Marín, Luis Carlos Correa-Ramos, Sebastián David Cháves-Guevara, Juan David Correa-Bulla, Augusto E. Valderrama-Aguirre
- 65 **DISCRIMINACIÓN GENÉTICA: ÁMBITOS Y ESTRATEGIAS DE SU REGULACIÓN EN EL MUNDO**
GENETIC DISCRIMINATION: AMBITS AND STRATEGIES OF ITS REGULATION IN THE WORLD
Natalia Hurtado-Cano, Katherine Delgado-Garcés, Vanessa Yepes-Cadenas, Isabela Patiño-López, Alejandro Llanos-Ordoñez, Andrea Vidal-Ocampo, Augusto E. Valderrama-Aguirre
- 66 **SINERGIA ENTRE UNA VARIANTE EN TBX5 Y MICRODELECCIÓN DEL CROMO SOMA 15 EN EL FENOTIPO VACTERL**
SYNERGY BETWEEN A VARIANT IN TBX5 AND MICRODELETION OF CHROMOSOME 15 IN THE VACTERL PHENOTYPE
Ángela Camila Paredes, Jorge Armando-Rojas, Mary García-Acero, Adriana Rojas-Moreno, Olga Ma. Moreno-Niño
- 67 **EXPERIENCIA DE GENÉTICA COMUNITARIA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN UN MUNICIPIO DE BOYACÁ, COLOMBIA**
AN EXPERIENCE OF COMMUNITY GENETICS IN PEDIATRIC POPULATION IN A MUNICIPALITY OF BOYACÁ, COLOMBIA
Estefanía Zarate-Amórtegui, Juan Sebastián Barrantes-Guamán, Clara Benavides-Villamarin, Orietta Ivonne Beltrán-Casas
- 68 **OCURRENCIA DE HIBRIDACIÓN RECIENTE EN ESPECIES ALTOANDINAS DE LYCAENIDAE (LEPIDOPTERA: LYCAENIDAE: THECLINAE) EN COLOMBIA**
RECENT HYBRIDIZATION IN HIGH ANDEAN LYCAENID BUTTERFLIES
Soranggy Cruzco Monsalve, Carlos Prieto, Rodian Fonseca
- 69 **CARACTERIZACIÓN CAMPYLOBACTER JEJUNI Y GENES RESISTENCIA ANTIBIÓTICOS BLASHV, BLATEM, BLACMY-2 EN CARNE DE POLLO CRUDA**
CHARACTERIZATION CAMPYLOBACTER JEJUNI AND ANTIBIOTIC RESISTANCE GENES BLASHV, BLATEM, BLACMY-2 IN RAW CHICKEN MEAT
Ludis Oliveros-Ortiz, Ibeth Luna, Antonio Acosta-hoyos, Milton Quintana

- 70 **ALTO RIESGO OBSTÉTRICO, MICROCEFALIA Y SÍNDROMES NEUROLÓGICOS POR EL ZIKA VIRUS**
HIGH OBSTETRIC RISK, MICROCEPHALY AND NEUROLOGICAL SYNDROMES DUE TO THE ZIKA VIRUS
Angelith Vanessa Sarmiento-Medina, Claudia Marcela Barandica-Bolaño, Maria José Gutiérrez Vargas, Cristiano Trindade
- 71 **SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO-FKBP14, PRIMER REPORTE COLOMBIANO**
FKBP14 KYPHOSCOLIOTIC EHLERS DANLOS SYNDROME, FIRST COLOMBIAN REPORT
Felipe Ruiz-Botero, Diana Ramirez-Montaño, Harry Pachajoa
- 72 **SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA FRENTE AL CÁNCER BUCAL POR LA INFECCIÓN DEL VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO**
GENETIC SUSCEPTIBILITY TO ORAL CANCER DUE TO HUMAN PAPILLOMAVIRUS INFECTION
Martha Rebolledo-Cobos, Zuleima Yáñez-Torregroza
- 73 **GENÓMICA EN COLOMBIA: ANCESTRALIDAD Y APLICACIONES EN SALUD PÚBLICA**
GENOMICS IN COLOMBIA: ANCESTRY AND APPLICATIONS IN PUBLIC HEALTH
Augusto Valderrama-Aguirre, Lavanya Rishishwar, Aroon T. Chande, Andrew C. Conley, Emily T Norris, Jessica Rowell, Shashwat D. Nagar, Juan Esteban Gallo, Leonardo Mariño-Ramírez, Miguel A. Medina-Rivas, I. King Jordan
- 75 **NUEVAS APLICACIONES MÉDICAS DE LA CITOGENÉTICA, DE TJIO A LA NGS INCLUYENDO CRISPR/CAS9**
NEW MEDICAL APPLICATIONS OF CYTOGENETICS, FROM TJIO TO NGS INCLUDING CRISPR/CAS9
José Miguel García-Sagredo
- 76 **DISMORFOLOGÍA, RETOS ACTUALES**
DYSMORFOLOGY, CURRENT CHALLENGES
Estela Morales-Peralta
- 77 **BASE GENÉTICA DE LAS INMUNODEFICIENCIAS DEL RECEPTOR DE ANTÍGENOS DEL LINFOCITO T (TCR).**
GENETIC BASIS OF T-LYMPHOCYTE ANTIGEN RECEPTOR (TCR) IMMUNODEFICIENCIES
José R. Regueiro

- 78 **BIOMARCADORES EN CÁNCER COLORRECTAL APLICACIONES EN EL RÉGIMEN DE SEGURIDAD SOCIAL EN COLOMBIA**
BIOMARKERS IN COLORECTAL CANCER APPLICATIONS IN THE SOCIAL SECURITY REGIME IN COLOMBIA
Mabel Bohórquez, Magdalena Echeverry de-Polanco, Luis Carvajal-Carmona
- 79 **APLICACIONES DE LA GENÉTICA DE POBLACIONES Y NGS EN LA MEDICINA**
APPLICATIONS OF POPULATION GENETICS AND NGS IN MEDICINE
Carlos Fernando Prada-Quiroga
- 80 **PANORAMA DE LA IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE PERSONAS DESPARECIDAS (MPI) Y VÍCTIMAS DE DESASTRES MASIVOS (DVI) EN COLOMBIA**
VIEW OF THE GENETIC IDENTIFICATION OF MISSING PERSONS (MPI) AND VICTIMS OF MASSIVE DISASTERS (DVI) IN COLOMBIA
Adriana Alexandra Ibarra-Rodríguez
- 81 **IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS CON RESPUESTA A TAMOXIFENO EN PACIENTES CON CÁNCER DE SENO**
IDENTIFICATION OF GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH RESPONSE TO TAMOXIFEN IN PATIENTS WITH BREAST CANCER
Yeimy Viviana Ariza-Marquez, Fabio Aristizabal, Ignacio Briceño, Edgar Benitez, Luis Fernando Niño, Juvenal Yosa
- 82 **TRASTORNO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IIN (CDG2N) FAMILIAR OCASIONADO POR VARIANTE PATOGENICA DEL GEN SLC39A8**
DISORDER OF GLYCOSYLATION TYPE IIN (CDG2N) FAMILIAL CAUSED BY PATHOGENIC VARIANT OF SLC39A8 GENE
Yaqueline Ladino, Juan David Guevara, Justinne Patiño, Orietta Ivonne Beltran
- 83 **ROL DEL FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN RUNX2 EN CÁNCER DE PULMÓN**
ROLE OF RUNX2 TRANSCRIPTION FACTOR IN LUNG CANCER
Herreño, A; Ramirez, A; Cañas, A; Moreno, O; Rojas A
- 84 **BASE GENÉTICA DE LA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DE TIPO T (T-ALL)**
GENETIC BASIS OF T-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA (T-ALL)
María L. Toribio
- 85 **EVALUACIÓN DEL DAÑO GENOTÓXICO Y CITOTÓXICO EN INDIVIDUOS EXPUESTOS OCUPACIONALMENTE A INSECTICIDAS EN CALI**
EVALUATION OF GENOTOXIC AND CYTOTOXIC DAMAGE IN INDIVIDUALS OCCUPATIONALLY EXPOSED TO INSECTICIDES IN CALI
Elizabeth Londoño-Velasco, Helberg Asencio-Santofimio, Guillermo Ortega-Avila, Juan Carlos Aristizabal, Aldair Rosero-Caldón

- 86 **GENOTIPIFICACIÓN DE LA RESISTENCIA DEL HELICOBACTER PYLORI A TERAPIA DE PRIMERA LÍNEA EN BARRANQUILLA, COLOMBIA**
GENOTYPING THE RESISTANCE OF HELICOBACTER PYLORI TO FIRST-LINE THE RPY IN BARRANQUILLA, COLOMBIA
Aracely García-Cuan, Nathalie Zarate-Arciniegas, Valery Oviedo-Bolaño, Gisela Angulo-Macías, Kelly Vergara-Safady, Juan Cardona-Pérez
- 87 **RESISTENCIA A CLOROQUINA EXPRESADA EN PLASMODIUM VIVAX ASOCIADA A POLIMORFISMOS COMPARTIDOS INTERESPECIES**
RESISTANCE TO CHLOROQUINE EXPRESSED IN PLASMODIUM VIVAX ASSOCIATED TO POLYMORPHISM SHARES BETWEEN SPECIES
Carlos Hernando Parga-Lozano, Andrea Carolina Fruto-Mogollon, Camilo José Rosado-De la Rosa, Jhonatan Padilla-Navarro, Nohemí Esther Santodomingo-Guerrero, Sherman Shaid Perea-Vasquez
- 88 **POLIMORFISMOS HLA Y CYP EN SINDROME DE STEVENS-JOHNSON RELACIONADO CON FENITOINA Y CARBAMAZEPINA EN COLOMBIA**
HLA AND CYP POLYMORPHISMS IN STEVENS-JOHNSON SYNDROME RELATED TO PHENYTOIN AND CARBAMAZEPINE IN COLOMBIA
Carlos Hernando Parga-Lozano, Nohemi Esther-Santodomingo Guerrero, Analidia de Jesús Suarez-Ramirez
- 89 **MODELO PARA EL ESTUDIO DE HIPERSENSIBILIDAD A FARMACOS BASADO EN BUCILAMINA Y ALELOS HLA-DRB1:08*02**
MODEL FOR THE STUDY OF HIPERSENSIBILITY TO DRUGS BASED ON BUCILLAMINE AND THE HLA-DRB1:08*02 ALLELE
Carlos Hernando Parga-Lozano, Alexander David Tapia-Sierra, José Eliecer Brito-Alvarez, Mateo de las Salas-Tirado
- 90 **BARRERAS DE SALUD DETECTADAS EN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS QUE AFECTAN LA AUDICIÓN O VISIÓN**
HEALTH BARRIERS DETECTED IN PATIENTS WITH CONGENITAL ANOMALIES THAT AFFECT HEARING OR VISION
Alba Ibañez-Morantes, Karen Sarmiento Acuña, Fernando Suárez-Obando, Nicolas Tamayo, Nancy Gelvez, Greizy López Leal, Paola Ayala-Ramírez, Juana Angel, Juan Carlos Prieto, Shirley Puentes, Catherine Rodriguez, Marta Lucia Tamayo, Ignacio Zarante
- 91 **EVALUACIÓN POR DOCKING MOLECULAR DE LA ACTIVIDAD ANTICOLINESTERÁSICA DE ALCALOIDES DE LA FAMILIA AMARYLLIDACEAE**
ASSESSMENT OF THE ACETYLCHOLINESTERASE INHIBITORY ACTIVITY OF AMARYLLIDACEAE FAMILY ALKALOIDS BY MOLECULAR DOCKING
Willian O. Castillo, Silvana Giuliatti

- 92** **INSIGHT THE DENGUE VIRUS: A BIOINFORMATIC AND DYNAMIC PERSPECTIVE OF THEIR EVOLUTION**
VISIÓN DEL VIRUS DENGUE: UNA PERSPECTIVA BIOINFORMÁTICA Y DINÁMICA DE SU EVOLUCIÓN
Luz Stefany Botero Botero, Johan Fabian Galindo, Clara Isabel Bermúdez
- 93** **COMPARACIÓN DE ALGORITMOS PREDICTIVOS DE LA DOSIS DE WARFARINA EN POBLACIÓN MESTIZA COLOMBIANA**
COMPARISON OF PREDICTIVE ALGORITHMS OF THE WARFARIN DOSE IN THE COLOMBIAN MESTIZO POPULATION
Ricardo A. Cifuentes, Natalia Cruz-Quiroga, Paula Martínez-Acosta, Verónica Rubio-González

EDITORIAL

GENÉTICA: CIENCIA, HISTORIA, CONOCIMIENTO Y POLÍTICA JUNTAS EN LAS OCHO LETRAS Y UNA TILDE

Carlos Hernando Parga-Lozano

1. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: cparga@unilibrebaq.edu.co <https://orcid.org/0000-0001-5062-5699>

La genética es, junto con la astronomía, la ciencia que más ha evolucionado durante la historia humana. Hemos pasado en menos de 100 años, a sospechar que en la célula existía algún material de herencia que permite manipular los genes con deformidades o mutaciones con la tecnología CRISP. Desde que en 1953 Watson, Crick, Franklin y Wilkins, dilucidaron la doble hélice, las tecnologías alrededor del ADN son impensables. Qué podrían decir Darwin, Wallace y Mandel, si se encontraran con una secuencia del genoma. Creo que pensarían que somos alienígenas. Pero les explicaríamos que no es así, lo que sucede es que a la mente no se le puede dar la libertad de desempeñarse a fondo porque esto es lo que sucede.

A nivel global, estos descubrimientos han sido pilar de muchas universidades y múltiples premios nobel que salen de las entrañas de la genética. Esto que en otros países, especialmente los desarrollados, es una realidad, para Colombia parece algo que no es entendido y oscuro. Muy a pesar que somos muchos los grupos trabajando en el área genética y su habilitante la Biología Molecular. En nuestro país existe una reacia resistencia a los conocimientos derivados de la genética y a su aplicación. Todavía tenemos el pensamiento que si nos llegamos a consumir un alimento transgénico quizás se obtengan dos orejas o dos narices. Y ni podemos si quiera referirnos a las personas encargadas de darnos los presupuestos para esto. Nuestros gobernantes son ciegos y mudos ante la necesidad de cumplir con la meta más generosa de la genética, la prevención.

Por eso es importante que en su 42 aniversario, la Asociación Colombiana de Genética Humana, siga con la tarea difícil pero muy recompensadora de mantener su congreso por encima de todas las adversidades. Como vicepresidente del XV Congreso Colombiano y IX Congreso Internacional De Genética Humana, que se celebrará en la ciudad de Barranquilla, Atlántico entre el 26-29 e septiembre de 2018, es un honor poder decirles que sigue el apoyo denodado a la investigación científica en el área genética. Este año contamos con muchos trabajos de diversos rincones de nuestra geografía y con un alto nivel académico. Quiero darles la bienvenida a nuestro congreso y que ojalá sea de su entera satisfacción, pues llevamos 2 años de organización, con el solo fin de continuar con la labor de nuestros predecesores que no ha sido menos encomiable.

Nuestros trabajos están publicados en este número especial de la revista *Duazary*, que nos dio la oportunidad de tener estas investigaciones, publicadas en una revista de nivel en la región y con altos estándares de exigencia. Los trabajos han sido pasados por un tamiz de rigurosidad científica, por el comité encargado de esta labor en la sociedad.

Quiero darles también una cordial bienvenida con los brazos abiertos a nuestra ciudad de Barranquilla, portento portuario de la Costa y la ciudad con mayor desarrollo en el país.

Un abrazo gigante para todos y estamos aquí para darle la importancia central a nuestra ciencia genética.

ESTUDIO MOLECULAR DE CARDIOMIOPATÍAS HEREDITARIAS MEDIANTE NGS

MOLECULAR STUDY OF HEREDITARY CARDIOMYOPATHIES USING NGS

Cladelis Rubio¹, Suleima Carpeta², Eliana Garzon³, Paola Beltran⁴, Jenny Blanco⁵, Jennifer Velez⁶
Claudia Serrano⁷

1. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: genetista@genetix.com.co - <https://orcid.org/0000-0003-1056-3715>.
2. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: coordbiomolecular@genetix.com.co - <https://orcid.org/0000-0002-5810-0536>.
3. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. bac.elianagv@gmail.com. <https://orcid.org/0000-0003-2099-8595>
4. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: paobm81@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-4644-2974>
5. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: biomolecular2@genetix.com.co - <https://orcid.org/0000-0002-9509-0197>
6. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: bioinformatica2@genetix.com.co - <https://orcid.org/0000-0001-5728-0945>
7. Centro de Diagnóstico en Genética Humana y Reproductiva. Bogotá, Colombia. Correo: genetixlbrtr@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5940-2360>.

Las cardiomiopatías hereditarias (CH) son un grupo de trastornos cardiovasculares por alteración de la morfología ventricular o de la función, siendo la cardiomiopatía hipertrófica (CMH) la más común, con una prevalencia estimada de 1:500 individuos. Se analizaron 16 pacientes mediante paneles multigénicos, con un número diferente de genes implicados en CMH y cardiomiopatía dilatada (CMD). Cada panel fue analizado por NGS con tecnología Illumina, con profundidad $\geq 20X$ y cobertura $>98\%$ de las regiones blanco del panel. En los 16 pacientes analizados se encontraron 19 variantes, 5 variantes patogénicas (26.3%), incluyendo una variante nueva y 14 variantes de signifi-

cado incierto (VUS) (73.7%). La variante patogénica nueva se identificó en el gen *MYBPC3* (NM_000256.3:c.2230_2233delGAG, NP_000247.2:p.Glu744MetfsTer9). El 60% de variantes patogénicas se localizaron en *MYBPC3* y las demás, en *KCNH2* y *MYH7*. En el gen *TTN* se identificaron 7 VUS (44%). Cuatro de los pacientes con variantes patogénicas tenían diagnóstico de CMH y uno CMD (variante en *MYBPC3*). En este estudio se identificaron variantes patogénicas en el 26.3% de los pacientes analizados. Las pruebas de NGS proporcionan un diagnóstico molecular definitivo para los pacientes con enfermedades cardiovasculares que son clínica y genéticamente heterogéneas.

Palabras clave: Cardiomiopatía; MYBPC3; KCNH2; MYH7; NGS.

FACTORES DE RIESGO QUE PREDISPONEN AL ALTO RIESGO OBSTÉTRICO EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL

RISK FACTORS THAT PREDISPOSE TO HIGH OBSTETRIC RISK IN THE MATERNAL AND CHILD HOSPITAL

Elmo Antonio Fernandez-Martinez¹, Maria Fernanda-Jimeno², Cristiano Trindade³

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: podiju.elmomed@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2730-2247>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: mafe9715@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-6706-862X>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Cristiano.trindade@unisimonbolivar.edu.co <https://orcid.org/0000-0002-6128-5025>

En Colombia por cada 100.000 nacidos vivos 76 madres pierden la vida a causa del embarazo de alto riesgo. En la ciudad de Barranquilla existen un gran conjunto de factores de riesgo que pueden influir en la alteración de las semanas de embarazo e incluso en la mala formación del feto, como por ejemplo la hipertensión gestacional y preclamsia, sífilis gestacional, la no utilización de malla para protección contra vectores transmisores de enfermedades infecciosas como el *Aedes aegypti* principalmente, ya que este puede ser trasmisor de enfermedades tales como el Chikungunya, Dengue y Zika que

puede provocar en el feto microcefalia. El objetivo dese estudio es Identificar los factores de riesgo que predisponen a las mujeres embarazadas en el Hospital Materno Infantil del municipio de Soledad / Atlántico en los meses prenatales de julio de 2016 y agosto 2017. Algunos factores físicos que predisponen a un alto riesgo obstétrico son los extremos de edad (29.6), retraso en el crecimiento (8.2%), un índice de masa corporal fuera de los parámetros normales (52%) y controles retrasados prenatal (73%), el anomalías en el cuello uterino (2%) y anemia (55%).

Palabras clave: ARO; Anemia; Zika virus; Microcefalia.

DETERMINACIÓN DE ENDOGAMIA MEDIANTE MÉTODO DE ISONIMIA EN LA POBLACIÓN DE RUNTA, BOYACÁ

DETERMINATION OF INBREEDING BY ISONYMY IN THE POPULATION OF RUNTA, BOYACÁ.

Rafael Adrián Pacheco-Orozco¹, Harvy Mauricio Velasco², Leandra Johana Torres³

1. Universidad Nacional de Colombia. Interno especial. Bogotá, Colombia. Correo: rapacheco@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1114-7812>
2. Universidad Nacional de Colombia. Instituto de genética. Bogotá, Colombia. Correo: hmvelascop@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8482-6242>
3. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: lejtortresram@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7897-1443>

Estudios recientes han sugerido la presencia de un aislado poblacional en la vereda de Runta en el departamento de Boyacá, por el hallazgo de enfermedades raras de herencia recesiva en un número mayor al esperado de pacientes. Esto indica la probabilidad de una tasa de consanguinidad aumentada en esta población. En el presente estudio se busca determinar los parámetros de endogamia mediante isonimia para analizar la estructura poblacional de esta vereda y ayudar a elucidar las causas de la aparición de estas enfermedades. Se establecerán 6 parámetros indicativos de estructura poblacio-

nal basados en los apellidos registrados de los habitantes de Runta. Se obtuvo un coeficiente de endogamia (θ_{ii}) de 0.0083, un alfa de Fisher (α) de 30.0447 y unos estimativos A, B y C de 0.0379, 0.3413 y 0.4669, respectivamente. La mayoría de los individuos se encuentran agrupados en los apellidos más frecuentes de la población y los parámetros de isonimia en Runta son similares a aquellos de comunidades aisladas previamente descritas en la literatura. Estos resultados soportan la idea previa de que se está ante un aislado genético en una población muy cercana a la capital del departamento de Boyacá.

Palabras clave: Isonimia; Endogamia; Mucopolisacaridosis III.

NUEVA VARIANTE PATOGENICA ASOCIADA AL SÍNDROME DE PITT HOPKINS

NEW PATHOGENIC VARIANT ASSOCIATED WITH PITT-HOPKINS SYNDROME

Maria Manotas¹, Rossi Quero², Ángela Camila Paredes³, Johanna Acosta⁴, Juan Carlos Prieto⁵

1. Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: manotas.mcarolina@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4900-4948>
2. Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: quero.rossi@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4184-8596>
3. Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: angela_paredes@javeriana.edu.co - <http://orcid.org/0000-0001-5439-5560>
4. Instituto de Ortopedia Infantil Roosevelt. Bogotá, Colombia. Correo: joacaguipo@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-1803-4300>
5. Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: jcprieto@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8706-0775>

El síndrome de Pitt-Hopkins (PHS) hace parte de los trastornos del neurodesarrollo sindrómicos, es causado por haploinsuficiencia del gen *TCF4*. PHS es fenotípicamente similar a otros síndromes como el síndrome de Angelman, Rett, Mowat-Wilson y ATR-X. Se han encontrado variantes patogénicas en *TCF4* en el 2% de los pacientes diagnosticados clínicamente con el síndrome de Angelman y en 1 de 81 niños clínicamente diagnosticados con síndrome de Rett. Presentamos el caso de una niña de 8 años con retraso global del desarrollo, hipotonía, movimientos estereotipados y facies dismórficas. Se solicitaron pruebas gené-

ticas (cariotipo, hibridación genómica comparativa) y neurorradiológicas (TC craneal, RNM) con resultados dentro de límites normales. Se solicitó la secuenciación del exoma completo (WES), en el que se encontró una variante no reportada c.1191_1194delTCAT en el gen *TCF4*. Esta variante causa un cambio del marco de lectura y crea un codón de parada prematuro en la posición 64 (p.I397Mfs*64), por lo tanto, se predice como patogénica. A nuestro conocimiento, este es el primer caso de PHS en Colombia diagnosticado a nivel molecular. Se recomienda la búsqueda de mutaciones en *TCF4* en pacientes con trastorno del neurodesarrollo sindrómico.

Palabras clave: Trastornos del neurodesarrollo; Pitt-Hopkins; *TCF4*.

PREVALENCIA DE MUTACIONES BRCA1 Y BRCA2 EN EL DEPARTAMENTO ATLÁNTICO, COLOMBIA

PREVALENCE OF BRCA1 AND BRCA2 MUTATIONS IN THE ATLÁNTICO DEPARTMENT, COLOMBIA

Andrea Carolina Marquez-Duarte¹, Laura Andrea Ortiz-Usaquen², Liseth Paola Chávez-Valdés³,
Cristiano Trindade⁴

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: AndreaCMarquezD@hotmail.com <https://orcid.org/0000-0003-2500-0931>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: LORTIZ35@hotmail.com -<https://orcid.org/0000-0003-0879-8873>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: lispao-9712@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-14919523>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Cristiano.trindade@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6128-5025>

El riesgo de desarrollar cáncer de mama y cáncer de ovario puede transmitirse en familias que porten mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2. Se han reportado tres mutaciones fundadoras en BRCA1 / 2 en Colombia, pero se desconoce el patrón de mutaciones en otros genes de susceptibilidad al cáncer. Este estudio describe el tipo de mutaciones en la línea germinal en genes hereditarios de cáncer de mama y / o de ovario en el departamento Atlántico en Colombia. Los portadores de mutación BRCA1 con cáncer de mama tenían

las mutaciones A1708E (patogénica), C5141T (nueva) y W1712X (patogénica). Las mutaciones en BRCA2 fueron 3154TC>AT (nueva), C5972T (benigna) y c.9246dupG (nueva) la más recurrente. Este estudio en la población colombiana es una prueba que revela a la vez mutaciones fundadoras y mutaciones nuevas y resaltan la importancia de realizar pruebas de panel multigénicas, que incluye la secuenciación completa de los genes BRCA1 / 2 para aumentar la tasa de detección y complementar el diagnóstico de la base genética de esta enfermedad.

Palabras clave: Cáncer de mama; BRCA1; BRCA2; Mutación; Cáncer de ovario.

CARIOTIPO FETAL EN LÍQUIDO AMNIÓTICO, RESULTADOS EN INSTITUCIÓN DE III NIVEL DURANTE EL AÑO 2017

FETAL KARIOTYPE IN AMNIOTIC FLUID, OUTCOMES IN INSTITUTION OF III LEVEL DURING THE YEAR 2017

Miguel Angel Montañez-Aldana¹ Susan Angelica Pérez-Sanchez², Luis Eduardo Reyes-Lara³, Nicolas Enrique Romero-Murillo⁴, Eliana Rocio Vargas-Contreras⁵

1. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia. Correo: montanezmiguel@yahoo.com - <https://orcid.org/0000-0003-3618-1790>
2. Hospital San Rafael Tunja. Tunja, Colombia. Correo susanperezs@hotmail.com <https://orcid.org/0000-0001-9712-2423>
3. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia. Correo: luisereyeslmm@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-2266-1876>
4. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia. Correo: nicolas.romero.m@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-6367-5131>
5. Hospital San Rafael Tunja, Tunja, Colombia. Correo: eliana900331@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6079-3784>

El diagnóstico prenatal basado en imágenes e historia detecta riesgos para cromosomopatías y ofrece pruebas para confirmación como el cariotipo en líquido amniótico. Se realizó estudio descriptivo retrospectivo para caracterización de pacientes con cariotipo fetal en el Hospital San Rafael Tunja, se incluyeron la totalidad de pacientes que se les realizó amniocentesis durante el 2017. Se revisaron historias clínicas teniendo como variables edad materna, indicación y resultados de cariotipo fetal. La información fue analizada con Microsoft Excel. Resultados: Durante el 2017 se realizaron 32 amniocentesis para cariotipo fetal. La edad promedio fue 30,7 años; 11 exámenes en mayores de 35 años. Las indicaciones

fueron por hallazgos ecográficos. El 87,5% de las muestras presentaron crecimiento en el medio de cultivo. Se documentaron 25 cariotipos normales y 3 cariotipos con trisomía (47XX+21, 47XY+21 y 47XY+18). Los cariotipos con trisomía correspondieron a pacientes mayores de 35 años. Conclusiones: Durante el 2017 se requirieron diez procedimientos invasivos para diagnosticar una aneuploidía. Las trisomías correspondieron a embarazos con riesgo por edad materna, aunque solo el 34,3% de mujeres pertenecían a este grupo etario. El diagnóstico oportuno permite toma adecuada de decisiones para el abordaje multidisciplinario o la decisión de interrupción voluntaria según la legislación actual.

Palabras clave: Amniocentesis, cariotipo fetal, diagnóstico prenatal.

EVALUACIÓN DE UNA POSIBLE REACCIÓN CRUZADA ENTRE LOS VIRUS DENGUE Y ZIKA

EVALUATION OF A POSSIBLE CROSS-REACTION BETWEEN DENGUE AND ZIKA VIRUSES

Cristina Isabel Delgado-Rivas¹, Gabriela Eloisa Ibarra-Osorio², Juan David Pacheco-Berdugo³, Cristiano Trindade⁴

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: cristina07delgado@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6577-1672>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: gabriela.ibarra.osorio@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3031-7813>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: jdpb950727@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5494-9359>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Cristiano.trindade@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6128-5025>

El virus del Dengue (DEV) y el Virus del Zika (ZKV) presentan una estrecha relación inmunológica debido a cierta homología en la secuencia de aminoácidos que los componen o mutaciones en sus membranas, esto podría repercutir en una reacción cruzada entre ambos virus. El objetivo del trabajo es describir el comportamiento del DEV frente al ZKV en el año 2014-2017 en la ciudad de Barranquilla. En el año 2014 fueron confirmados un total de 70.329 casos de DEV. En 2015, los casos en su totalidad representan 151.529 casos corresponden a infecciones por el DEV. En el 2016 el reporte de casos por

Arbovirus respondió a 1491 casos del DEV y 538 casos del ZKV. En el 2017 se reportaron 522 casos de infecciones por el virus del dengue y 7 casos reportados para el ZKV. Los casos confirmados del DEV en el año 2014 hasta el 2017 han disminuido 99.66%, probablemente porque las personas infectadas pudieran haber desarrollado anticuerpos que reaccionan de forma cruzada con el ZKV porque tienen la capacidad de neutralizarlo y esto podría explicar la inmunidad que se crea ante este virus, por otro lado, ambos virus son genéticamente similares, por esa razón pueden crear esa inmunidad.

Palabras clave: Dengue; Zika; Mutación; Arbovirus.

IDENTIFICACIÓN DE MICROORGANISMOS PATÓGENOS ORALES EN SANGRE PERIFÉRICA DE PACIENTES CON Y SIN ENFERMEDAD CORONARIA

IDENTIFICATION OF PATHOGENIC MICROORGANISMS IN PERIPHERAL BLOOD OF PATIENTS WITH AND WITHOUT CORONARY DISEASE

Sandra Guauque-Olarte¹

1. Universidad Cooperativa de Colombia. Pasto, Colombia. Correo: sandra.guauqu@campusucc.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-0336-9682>

Se hipotetiza que puede ocurrir la transferencia de microorganismos patógenos orales a la arteria coronaria a través del torrente sanguíneo. El objetivo de este estudio fue comparar los microorganismos patógenos orales en sangre periférica de pacientes con y sin enfermedad coronaria. Las secuencias de RNA-Seq provenían de sangre periférica de individuos con (casos = 8) y sin (controles = 8) calcificación arterial. Después del control de calidad, el mapeo de las secuencias se hizo con Hisat2 y un genoma humano de referencia. Se utilizó el programa Kraken para determinar si las secuencias no mapeadas pertenecían a taxa de bacterias. Los índices ecológicos se calcularon con Vegan.

El índice de diversidad de Shannon fue menor en casos (3.8-4.8) que en controles (3.3-4.7). La riqueza de especies estuvo entre 817.8-1414.7 en casos y 314.0-826.0 en controles. El promedio de especies fue de 1437 en casos y 1297 en controles. Los periodontopatógenos *Porphyromonas gingivalis*, *Tannerella forsythia*, *Prevotella dentalis* y *Aggregatibacter actinomycetemcomitans* se encontraron en frecuencias similares en casos y controles. Otras especies de microorganismos patógenos fueron más comunes en los casos. Este estudio generará nuevo conocimiento que permitirá profundizar en el entendimiento de la relación entre estas periodontitis y enfermedad coronaria.

Palabras clave: Enfermedad coronaria; microorganismos; secuenciación de ARN; periodontopatógenos.

CONFIRMACIÓN MOLECULAR DEL SÍNDROME DE JARCHO-LEVIN EN PACIENTE CON MALFORMACIONES ESQUELÉTICAS

MOLECULAR CONFIRMATION OF THE JARCHO-LEVIN SYNDROME IN PATIENT WITH SKELETAL MALFORMATIONS

Lina Johanna Moreno-Giraldo¹, José María Satizábal-Soto², Cristian David Herrera-Mafla³

1. Universidad Santiago de Cali, Universidad del Valle. Cali, Colombia. Correo: linajohannamoreno@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-2182-3757>
2. Universidad del Valle, Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: josemariasatizabal@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-8584-5103>
3. Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: herreramafla@gmail.com. - <https://orcid.org/0000-0001-5135-7251>

El Síndrome de Jarcho-Levin (Disostosis espondilocostal autosómica recesiva “ARSD”) es una enfermedad rara de gravedad variable, asociada a defectos de segmentación vertebral y costal; debida a mutación de los genes DLL3, MESP2, LFNG, HES7 y TBX6. Entre las principales malformaciones está la fusión de vértebras, hemivértebras, fusión costal, escoliosis grave, cifoescoliosis, lordosis y talla baja. El objetivo de este trabajo es determinar el tipo de disostosis en una paciente femenina de 7 años con malformación ósea múltiple, retraso en el crecimiento, escoliosis, disnea de grandes esfuerzos. La resonancia de columna cervical mostró múltiples hemivertebrae; Espirometría con patrón obstructivo;

Ecografía abdominal con pseudoformación en piso cervical; posterior se realizó estudio molecular por exoma en trío, que identificó en la paciente mutación en el gen DLL3, variante c.1376A>G (p.Tyr459Cys), en estado de Homocigosis; se identificó la presencia de la mutación en la muestra materna y paterna en estado de Heterocigosis. La confirmación molecular permite establecer manejo terapéutico específico, pronóstico, seguimiento y asesoría genética. El manejo integral incluye intensiva atención médica, cirugía ósea y tratamiento ortopédico. El síndrome de Jarcho-Levin puede causar insuficiencia respiratoria, que puede dar lugar a complicaciones con riesgo de muerte en el primer año de vida.

Palabras clave: Síndrome; Mutación; Genes; Exoma; Disostosis.

DIAGNÓSTICO GENÓMICO EN DISCAPACIDAD INTELECTUAL

GENOMIC DIAGNOSIS IN INTELLECTUAL DISABILITY

Cristian David Herrera-Mafla¹, Lina Johanna Moreno-Giraldo², José María Satizábal-Soto³.

1. Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: herreraamafla@gmail.com -<https://orcid.org/0000-0001-5135-7251>
2. Universidad Santiago de Cali. Universidad del Valle, Cali, Colombia. Correo: linajohannamoreno@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-2182-3757>
3. Universidad del Valle, Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: josemariasatizabal@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-8584-5103>

La discapacidad intelectual es un trastorno del neurodesarrollo que incluye déficits intelectuales que afectan diferentes áreas. Su diagnóstico está basado en el uso de tests estandarizados y en algunos casos el diagnóstico genético para categorizar el origen y causa. El objetivo es determinar la etiología molecular de un paciente con discapacidad intelectual; se tiene a un menor de 9 años, con retraso en el desarrollo del lenguaje, dificultad para el aprendizaje, talla y peso bajos para la edad; hiperlordosis, incontinencia fecal y urinaria. Se realizó secuenciación del exoma completo, el cual arrojó mutación en el gen EP300 (c.1988G>T) p.Gly663Val asociada al Síndrome

de Rubinstein-Taybi; así como mutación en el gen CDH15 (c.1120G>A) p.Val374Met asociada a la discapacidad intelectual tipo 3; variantes no registradas previamente. La etiología genética asociada a discapacidad ha aumentado su presencia dado el avance de diversas técnicas como el array-CGH y la secuenciación masiva; con el fin de facilitar y mejorar el diagnóstico preciso y el tratamiento dirigido a las personas con discapacidad intelectual. El gen EP300 codifica para la histona acetiltransferasa p300 importante para el normal neurodesarrollo antes y después del nacimiento; el gen CDH15 es esencial para el control de procesos morfogénicos, específicamente la miogénesis.

Palabras clave: Discapacidad Intelectual; Diagnóstico; Trastornos del Neurodesarrollo; Secuenciación del Exoma Completo.

DISCAPACIDAD INTELECTUAL LIGADA AL X POR MUTACIÓN DE NOVO EN EL GEN SMS

X-LINKED INTELLECTUAL DISABILITY BY NOVEL MUTATION IN SMS GENE

José María Satizábal-Soto¹, Lina Johanna Moreno-Giraldo², Cristian David Herrera-Mafla³

1. Universidad del Valle, Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: josemariasatizabal@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-8584-5103>
2. Universidad Santiago de Cali, Universidad del Valle. Cali, Colombia. Correo: linajohannamoreno@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-2182-3757>
3. Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: herrera mafla@gmail.com. <https://orcid.org/0000-0001-5135-7251>

El síndrome de discapacidad intelectual tipo Snyder-Robinson es un trastorno genético recesivo ligado al X. Caracterizado por presentar asimetría facial, cifoescoliosis, marcha inestable, labio inferior grueso, disminución de masa muscular, hábito marfanoide y estatura baja. Se asocia a mutación del gen de la espermina sintasa (SMS) segmento 22.1 del brazo corto del cromosoma X. Tiene una prevalencia menor a 1/1.000.000. El objetivo es caracterizar genóticamente paciente con dismorfismo múltiple y desarrollo psicomotor. Masculino de 12 años, con retraso del neurodesarrollo, síndrome convulsivo, déficit de atención, cifosis dorsal, frente prominente, labios gruesos, nistagmus horizontal bilateral, pectum excavatum

y múltiples máculas café con leche diseminadas. Cariotipo y array-CGH normales; se realizó estudio exómico en trío que mostró mutación del gen SMS (c.652A>G) p.Met218Val, variante identificada en hemicigosis, *de novo*, no encontrada en los padres, asociada al Síndrome de Snyder-Robinson. La secuenciación del exoma completo del paciente y sus progenitores permite la identificación de variantes en gen asociado a discapacidad en el neurodesarrollo y fenotipo dismórfico, como el gen SMS; el cual interviene en la producción de espermina, poliamina con múltiples funciones como crecimiento y división celular, producción de proteínas, reparación tisular y normal desarrollo del cerebro y otras partes del cuerpo.

Palabras clave: Discapacidad Intelectual; Secuenciación del Exoma Completo; Mutación; Genes.

MICRODUPLICACIÓN DISTAL DEL 22Q11.1 EN PACIENTE CON SÍNDROME POLIMALFORMATIVO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

DISTAL MICRODUPLICATION OF 22Q11.1 IN PATIENT WITH POLYMFORMATIVE SYNDROME AND INTELLECTUAL DISABILITY

José María Satizábal-Soto¹, Lina Johanna Moreno-Giraldo², Cristian David Herrera-Mafla³

1. Universidad del Valle, Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia. Correo: josemariasatizabal@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-8584-5103>
2. Universidad Santiago de Cali, Universidad del Valle, Cali, Colombia. Correo: linajohannamoreno@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-2182-3757>
3. Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia. Correo: herreramafla@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5135-7251>

El síndrome de Microduplicación del 22q11.2 es una duplicación intersticial en heterocigosis que afecta a gran cantidad de genes; suele presentarse con penetrancia incompleta y expresividad variable. La mayoría de los pacientes presentan discapacidad intelectual, retraso del neurodesarrollo, defectos congénitos y rasgos dismórficos. No existe prevalencia estimada. El objetivo es caracterizar citogenéticamente paciente con síndrome polimalformativo y discapacidad intelectual. Femenina de 4 años con retraso en desarrollo psicomotor, hipotonía, macrocefalia, estrabismo, exoftalmos, parálisis facial y ptosis palpebral izquierda, hipoacusia bilateral y episodios de apnea severa; antecedente de corrección quirúrgica de polidactilia en mano izquierda y adenoamigdalectomía. Con Cariotipo 46,XX;

Electroretinograma: Anomalía retiniana difusa bilateral; Ecocardiograma: Foramen oval permeable; Tamizaje metabólico: Negativo; Resonancia magnética cerebral: Colpocefalia, nervios faciales presentes; Electromiografía facial: Lesión axonal severa de nervio facial izquierdo sin signos de reinervación; se realizó estudio de deleciones y duplicaciones por HGC en donde se encontró duplicación en 22q11.23 de 1,306Mb, en heterocigosis, relacionada con el síndrome de microduplicación distal 22q11.2. El análisis mediante hibridación genómica comparativa permite la identificación de deleciones o duplicaciones compatibles con esta patología. La confirmación citogenética de este síndrome de microduplicación es fundamental para el diagnóstico preciso, manejo integral, pronóstico y asesoría.

Palabras clave: Discapacidad Intelectual, Duplicación Cromosómica, Penetrancia; Hibridación Genómica Comparativa.

NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN ADNP ASOCIADA AL SINDROME DE HELSMOORTELVAN DER AA

NEW MUTATION IN THE ADNP GENE ASSOCIATED TO THE HELSMOORTELVAN DER AA SYNDROME

Lina Johanna Moreno-Giraldo¹, José María Satizábal-Soto², Cristian David Herrera-Mafla³

1. Universidad Santiago de Cali, Universidad del Valle. Cali, Colombia. Correo: linajohannamoreno@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-2182-3757>
2. Universidad del Valle, Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: josemariasatizabal@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-8584-5103>
3. Universidad Santiago de Cali. Cali, Colombia. Correo: herrera mafla@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5135-7251>

Las mutaciones heterocigotas del gen ADNP, cromosoma 20q13, se han asociado al Síndrome de Helsmoortel-Van Der Aa (HVDAS), relacionado a discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista y dismorfismo facial; además se incluyen trastornos neuropsiquiátricos, infecciones recurrentes, baja estatura, laxitud articular, frente prominente, puente nasal ancho y labio superior delgado. No hay una prevalencia estimada. El objetivo es caracterizar genóticamente paciente con retraso en el desarrollo psicomotor y trastorno del espectro autista. Paciente de 8 años con retraso en adquisición de hitos del desarrollo, patrón de marcha a los 24 meses y desarrollo de lenguaje después de los 4 años; talla baja, infecciones urinarias recurrentes

y alteración en el comportamiento con hiperactividad y no acatamiento de órdenes. Se realizaron estudios metabólicos, cariotipo y array-CGH con resultados normales; se realizó secuenciación del exoma completo que reportó mutación patogénica en el gen ADNP (c.995_996del) (p.Tyr-332Trpfs*66), variante en heteocigosis, *de novo*, asociada al síndrome de Helsmoortel-Van Der Aa (HVDAS). El estudio exómico completo permite el abordaje de patologías complejas; orientando el diagnóstico para establecer tratamiento específico, seguimiento, pronóstico y consejería genética. Esta nueva mutación amplía el espectro mutacional asociado a este síndrome que se relaciona a discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista.

Palabras clave: Discapacidad Intelectual; Trastorno del Espectro Autista; Secuenciación del Exoma Completo.

DEFICIENCIA DE LIPOPROTEINLIPASA: REPORTE DE UN CASO

LIPOPROTEIN LIPASE DEFICIENCY: A CASE REPORT

Andrés Amaya-Marshall¹, Gustavo Adolfo Contreras-García²

1. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: andres_amaya98@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-7422-5614>
2. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: gustacon@yahoo.es - <https://orcid.org/0000-0002-3771-836>.

La lipoprotein-lipasa (LPL) es una enzima que hidroliza triglicéridos de quilomicrones y lipoproteínas de muy baja densidad en circulación. Su deficiencia es muy rara con una prevalencia aproximada de 1/1000000 habitantes. Se caracteriza por hipertrigliceridemia, episodios de dolor abdominal, pancreatitis, xantomas y hepatoesplenomegalia. Masculino de 9 años, antecedente de consanguinidad parental e hipertigliceridemia paterna. A los 9 meses se detectó hipertrigliceridemia y a los 3 años se diagnosticó hiperlipidemia. En consulta genética, al examen físico no se hallaron alteraciones adicionales. Ecografía abdominal mostró una esplenomegalia leve. Los parámetros mostraron alteración del perfil hepático, y triglicéridos severamente elevados. Por sus caracte-

terísticas clínicas se realiza secuenciación del gen LPL que reportó mutación homocigota: transversión c.2T>G homocigota, reportada como patogénica. Es una patología de carácter autosómico recesivo, que causa reducción de la actividad enzimática, impidiendo la degradación de triglicéridos, y su depósito, unidos a lipoproteínas en sangre y tejidos donde causan signos y síntomas relacionados: Lipemia retinalis, xantomas, hepatoesplenomegalia, aterosclerosis temprana, ictericia, dolor abdominal por pancreatitis, hiporexia, dolor muscular, vómito y náuseas, entre otros, según el nivel de actividad enzimática. El manejo se basa en hipolipemiantes y dieta baja en grasas. Existe una terapia génica aprobada para otro tipo de mutación.

Palabras clave: Hiperlipoproteinemia Tipo I; Aterosclerosis; Hipertrigliceridemia.

COMPOSICIÓN GENÉTICA ANCESTRAL Y SU EFECTO SOBRE EL FENOTIPO MALÁRICO EN POBLACIONES ANTIOQUEÑAS

GENETIC ANCESTRY AND MALARIA SUSCEPTIBILITY IN POPULATIONS OF ANTIOQUIA

Jorge Eliecer Mario Vásquez¹, Cesar Segura Latorre², Gabriel Bedoya Berrio³

1. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: jorge.mario@udea.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8563-6355>
2. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: cesar.segura@udea.edu.co <https://orcid.org/0000-0002-9979-8416>
3. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia. Correo: gabriel.bedoya@udea.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4820-6679>

La población colombiana es producto de una mezcla genética de origen reciente, ofreciendo ventajas para la identificación de genes de susceptibilidad a enfermedades complejas que difieren en el riesgo genético entre poblaciones continentales, como lo es la malaria. Este trabajo pretende evaluar el papel del componente genético ancestral humano sobre la presentación de la malaria en dos poblaciones endémicas de Antioquia. Para el análisis genético se requiere la caracterización del fenotipo objeto de estudio, por lo que se siguió una aproximación metodológica de casos y controles; la muestra obtenida consta de un total de 728 individuos, de los cuales 344 y 384 son de las

poblaciones de Turbo y El Bagre respectivamente; se estimaran los componentes ancestrales (africano, amerindio y europeo) promedio e individual en la muestra de cada población, mediante la genotipificación de 30 AIMs; se determinara la asociación de cada uno de los componentes ancestrales con los fenotipos malárico/no-malárico y sus características relacionadas; y se evaluara el efecto de cada uno de los AIMs en los fenotipos descritos. Se espera encontrar asociación entre los fenotipos mencionados y al menos uno de los componentes ancestrales y a su vez encontrar nuevas regiones genómicas asociadas a la presencia/ausencia de malaria.

Palabras clave: AIMs (ancestry informative markers); Susceptibilidad; Malaria; Mezcla genética.

FRECUENCIA DE MUTACIONES EN FACTOR II Y V DE LA COAGULACIÓN Y MTHFR EN TROMBOFILIA

FREQUENCY OF MUTATIONS IN FACTOR II AND V OF COAGULATION AND MTHFR IN THROMBOPHILIA

Carolina Jaramillo-Jaramillo¹, Leonel Andrés González-Niño², Paola Andrea Acevedo-Toro³

1. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: carolina.jaramillo@udea.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7552-7593>
2. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: leongoni@dinamicaips.com.co - <https://orcid.org/0000-0002-4869-5783>
3. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: paola.acevedo@udea.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1503-5532>

La trombofilia es la predisposición genética o adquirida para formar un coágulo intravascular y desarrollar trombosis. Su fisiopatología consiste en la sobreexpresión de los factores de la coagulación por alteraciones cualitativas o cuantitativas y la inhibición o resistencia de los anticoagulantes naturales. Las pruebas moleculares empleadas para la detección de las mutaciones son un punto clave para el diagnóstico de las trombofilias heredadas, además ayudan en el pronóstico de los pacientes que desarrollan la enfermedad, debido a la severidad que confiere la existencia de dichas mutaciones con herencia homocigota. Esta investigación incluye el análisis del perfil mutacional en

los factores II y V de la coagulación y en la enzima Metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) por PCR en tiempo real múltiple en pacientes con hipercoagulabilidad, evaluando genótipicamente la presencia de dichas variaciones. La mutación C677T se detectó en individuos con trombosis arterial, esto se correlaciona con lo reportado anteriormente, y demuestra la relación entre el defecto en la enzima MTHFR con el daño endotelial independiente de los niveles de homocisteína en suero. En Colombia no se ha reportado la mutación H1299R, sin embargo, fue detectada en el 23% de los individuos estudiados, sugiriendo que es necesario conocer su distribución en nuestra población.

Palabras clave: hipercoagulabilidad; trombofilia; mutaciones; PCR.

MICRODUPLICACIÓN DEL CROMOSOMA 9P23: REPORTE DE UN CASO

9P23 MICRODUPLICATION: CASE REPORT

Maria Camila Solano-Manzano¹, Maria Isabel Mosquera-Heredia², Carlos Silvera-Redondo³, Pilar Garavito-Galofre⁴

1. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mariacsm17@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-4470-9922>
2. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mosquerai@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9662-2925>
3. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: csilvera@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9506-1863>
4. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mpgaavi@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9564-3399>

El síndrome de duplicación o trisomía 9p exhibe un espectro de manifestaciones clínicas conforme a la banda involucrada y a la extensión del material triplicado, generalmente se relacionan con manifestaciones craneofaciales, déficit cognitivo, anomalías cardíacas y esqueléticas. Se presenta un caso de microduplicación a nivel de 9p23, el cual es de muy baja ocurrencia. Reporte del caso: Paciente masculino de 9 años de edad remitido a Genética por antecedente de retraso psicomotor, escaso desarrollo del lenguaje y cambios en la conducta (hetero y autoagresividad), y convulsiones. Estudios paraclínicos: RM cerebral normal, potenciales evocados auditivos normal; Prueba cognitiva: CI de 41; EEG reporta puntas aisladas en zona fronto-

central izquierda, tamizaje metabólico con cromatografía para aminoácidos en plasma y orina normal; Electroforesis de Mucopolisacáridos en orina de 24 horas normal; Cariotipo Bandas G: 46,XY, Cromosoma X Frágil normal, Estudio de Microarreglos reporta microduplicación en el cromosoma 9p23 de 1.049.484 pb (12,642,366-13,692,092). Examen físico: hipertelorismo ocular, pliegues epicánticos insinuados, múltiples lesiones hiperpigmentadas pequeñas en región inguinal y axilas. Conclusión: Las variaciones en el número de copias tipo microduplicación y/o microdelección a través de estudios de microarreglos pueden explicar las manifestaciones y hallazgos clínicos que no se pueden aclarar mediante estudios citogenéticos convencionales.

Palabras clave: Microarreglos; Duplicación del cromosoma 9; Convulsiones.

CARACTERIZACIÓN DE COHORTE POSTNEONATAL CON SÍNDROME ZIKA CONGÉNITO EN INSTITUCIÓN DE ALTA COMPLEJIDAD. COLOMBIA 2016-2017

CHARACTERIZATION OF POSTNEONATAL COHORT WITH CONGENITAL ZIKA SYNDROME IN HIGHLY COMPLEX INSTITUTION. COLOMBIA 2016-2017

Michael Alexander Vallejo¹, Juan David Roa², José Daniel Toledo³, Rosa Liliana Peñuela⁴, Daniela Casallas⁵, Sheyla Alexandra Rodriguez⁶

1. Hospital de San José, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: mvallejo@hospitaldesanjose.org.co - <https://orcid.org/0000-0002-9704-6675>
2. Hospital de San José, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: jdtoa@fucsalud.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9229-0740>
3. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: jdtoledo@fucsalud.edu.co - <https://orcid.org/000-0003-0681>
4. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: rlpunuela@fucsalud.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6020-6762>
5. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: dcasallas@fucsalud.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8588-8218>
6. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. Correo: sarodriguez@fucsalud.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4378-9788>

El Síndrome del virus del Zika congénito es una entidad compuesta por diferentes defectos de nacimiento observada en fetos y recién nacidos cuyas madres han sido infectadas por este virus durante el periodo prenatal. Hasta el momento no se ha descrito completamente el fenotipo de estos pacientes durante el periodo post neonatal. Esta investigación se enfocó en describir características clínicas de una cohorte de pacientes con anomalía congénita del SNC y diagnóstico o alta sospecha de infección prenatal del virus del Zika atendidos en el Hospital de San José de Bogotá durante 2016 y 2017 mediante seguimientos clínicos por los servi-

cios de Genética y Neuropediatria caracterizando su fenotipo a través del algoritmo para anomalías congénitas y el neurodesarrollo con la escala abreviada del desarrollo. Se evidenciaron características aún no descritas en el fenotipo de sujetos mayores de 30 días de vida: orejas en pantalla, microstomia y labios pequeños entre otras. Con respecto al neurodesarrollo todos los pacientes obtuvieron calificación "Alerta". Por ello se proyecta un fenotipo aún no descrito para los pacientes que padecieron infección por virus del Zika prenatal que superaron la etapa neonatal planteando la necesidad de idear pautas de intervención y manejo multidisciplinario.

Palabras clave: Virus Zika; Fenotipo; Trastornos del neurodesarrollo; Anomalías Congénitas; RTP-PCR.

SÍNDROME PITT-HOPKINS (PTHS): REPORTE DE UN CASO

PITT-HOPKINS SYNDROME(PTHS): A CASE REPORT

Maria Camila Orozco-Asmar¹, Maria Camila Solano-Manzano², Carlos Silvera-Redondo³,
Pilar Garavito-Galofre⁴

1. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: orozcocm@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-0932-3175>
2. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mariacsm17@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-4470-9922>
3. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: csilvera@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9506-1863>
4. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mpgaravi@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9564-3399>

En este trabajo se reporta un caso de paciente femenina de 4 años de edad remitida a consulta de Genética por retraso del desarrollo psicomotor, dismorfismos, estereotipias, irritabilidad, heteroagresividad y episodios de risa sin motivo aparente. Examen físico: hipertelorismo ocular, pliegues epicánticos bilaterales, macrosomía, labio superior prominente, clinodactilia en quinto dedo de manos y pies, pliegue palmar transversal derecho, sindactilia cutánea entre segundo y tercer dedo de los pies, Paraclínicos: ecografía renal, videotelemedicina: brotes ocasionales de actividad theta – delta de mediano voltaje y paroxismo de puntas frontales bilateral, cariotipo bandas G normal, secuenciación gen *MECP2* (S. Rett): negativo; Estudio de Biología

Molecular Panel de 11 genes para Síndromes de Rett/Angelman reporta variante patogénica en el gen *TCF4*:NM_001243226.1:c.1777C>T,het,p. Gln593Ter(p.Q593X. Actualmente se conoce que el síndrome de Pitt-Hopkins (PTHS; MIM# 610954), es un síndrome de muy baja prevalencia (1 en 34.000-41.000) de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en el gen *TCF4*, localizado en 18q21, que codifica para la proteína TCF4 que participa en el neurodesarrollo y maduración celular. Se caracteriza por retraso en el desarrollo global, déficit intelectual moderado a severo, características faciales distintivas, alteraciones en el comportamiento, episodios de hiperventilación y/o retención de la respiración mientras está despierto.

Palabras clave: Síndrome de Pitt-Hopkins; retraso psicomotor; hiperventilación; convulsiones; anomalías faciales; anomalías en los dedos.

PREVALENCIA DE MUTACIONES GENÉTICAS EN CRC Y SU RELACIÓN CON AGENESIA DENTAL: REVISIÓN SISTEMÁTICA

PREVALENCE OF GENETIC MUTATIONS IN CRC AND ITS RELATION WITH DENTAL AGENESIS: SYSTEMATIC REVIEW

Francisco Javier Sir-Mendoza¹, Farith Damián González-Martínez²

1. Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia. Correo: fsirm@unicartagena.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7249-4079>
2. Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia. Correo: farithgm@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-7443-6937>

Las mutaciones genéticas han sido vinculadas con la patogénesis del cáncer y alteraciones del desarrollo dental. El cáncer colorectal (CRC) es considerado una de las causas líderes de morbi-mortalidad alrededor del mundo, por ello la importancia de estudiar su perfil genético y su posible asociación con biomarcadores clínicos como la agenesia dental para favorecer el diagnóstico precoz. El objetivo del presente estudio es evaluar la prevalencia de la mutación de los genes KRAS, PIK3CA, BRAF y AXIN2 en individuos con cáncer colorectal alrededor del mundo y describir su posible asociación con agenesia dental. Se realizó una búsqueda sistemática en Pubmed, Embase

y Cochrane Library acorde a la guía PRISMA. Las prevalencias y regiones hotspot fueron 20,5%-54% para KRAS (hotspot G12D), 3,5%-20,2% para PIK3CA (hotspot E545K) y 2,5%-12.1% para BRAF (hotspot V600E). No se identificaron estudios que reportaran la prevalencia de la mutación del gen AXIN2. Sin embargo, el AXIN2 fue el único gen que presentó mutaciones relacionadas con el fenotipo de cáncer colorectal y agenesia dental. En conclusión, la más frecuente prevalencia de mutaciones fue para KRAS y la agenesia dental podría ser un marcador clínico predictivo en individuos que presenten mutaciones en AXIN2 para estimar riesgo de desarrollar CRC.

Palabras clave: Mutación; Adenocarcinoma; Anodoncia; Genes.

GENÉTICA COMUNITARIA: IDENTIFICACIÓN DE PATOLOGÍA NEUROGENÉTICA DURANTE BRIGADA EN SALUD PEDIÁTRICA EN UN MUNICIPIO DE BOYACÁ

COMMUNITY GENETICS: IDENTIFICATION OF NEUROGENETIC PATHOLOGY DURING A PEDIATRIC HEALTH BRIGADE IN A MUNICIPALITY OF BOYACÁ

Juan Sebastián Barrantes-Guamán¹, Estefania Zarate-Amórtegui², Clara Judith Benavides-Villamarin³, Orietta Ivonne Beltrán-Casas⁴.

1. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: zara18e@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-1112-3447>
2. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: sebastianguaman123@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6295-2347>
3. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: clara.benavides@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4520-845X>
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: orietta.beltran@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7713-6470>

La vigilancia del neurodesarrollo es una estrategia de atención primaria que identifica niños que requieren evaluaciones y atención de necesidades terapéuticas específicas. La evaluación clínica por genética en niños con retardo del desarrollo/déficit cognitivo es un componente para identificar tempranamente causas de éstas alteraciones. Durante una brigada de atención en salud en un municipio de Boyacá (Colombia) se realizó atención en salud y control de crecimiento/desarrollo en 107 niños; se realizó una segunda consulta a cinco niños para evaluación genética realizada por médico genetista acompañado de un estudiante de medicina. El objetivo principal es describir patología neurogenética detectada (Síndrome Sotos, Síndrome Beckwith-

Wiedemann y Trastorno de Espectro Autista, impresión diagnóstica de retardo de desarrollo sin dismorfias externas y sospecha de error innato del metabolismo). Estos casos fueron orientados en ruta de atención para diagnóstico y manejo, recomendaciones de rehabilitación y nutricionales, pautas de seguimiento y asesoramiento genético. El examen dismorfológico para delineación de rasgos menores/mayores y el reconocimiento de patrones de anomalías debe fortalecerse en centros urbanos pequeños; además, la endogamia un factor de riesgo para la patología neurogenética en esta comunidad; se recomienda que autoridades de salud locales implementen estrategias para la detección temprana de patologías neurogenéticas.

Palabras clave: Genética; Trastornos del Neurodesarrollo; Medicina comunitaria; Manifestaciones Neurológicas; Discapacidades del Desarrollo.

PERCEPCIÓN DE LA APLICACIÓN DE DETECCIÓN TEMPRANA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN TRES HOSPITALES DOCENTES EN BOGOTÁ

PERCEPTION OF APPLICATION FOR EARLY DETECTION OF CONGENITAL ANOMALIES IN THREE TEACHING HOSPITALS IN BOGOTÁ

Carolina Andrea Guavita-Galvan¹, Juan Sebastián Barrantes-Guaman², Gustavo Adolfo Guerra-Moreno³, Orietta Ivonne Beltrán-Casas⁴, Cristian Camilo Murcia-Guzmán⁵

1. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: carolinaa2304@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-0792-9408>.
2. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo :sebastianguaman123@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6295-2347>
3. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia, correo:gagm1504@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-0862-987X>.
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo:orietta.beltran@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7713-6470>
5. Universidad del Rosario, Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. cricamu_925@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-3221-2983>

Se presenta el análisis de la percepción sobre la aplicación de las guías de práctica clínica (GPC) en la detección temprana de anomalías congénitas en tres hospitales de práctica para estudiantes de cuarto año de medicina de la Universidad Militar Nueva Granada. La investigación se realizó mediante el análisis cualitativo descriptivo de las respuestas de los estudiantes a una encuesta de 5 preguntas sobre anomalías congénitas y las GPC en los hospitales de rotación. Los resultados más significativos mostraron que el 95% de los encuestados comentaron conocimiento de los procedimientos recomendados y el 54% participaron en el diagnóstico de por lo

menos una anomalía. El 100% informaron aplicar examen físico estandarizado en conjunto con el análisis de los antecedentes perinatales. El 75% presenció la implementación de tamización por oximetría a las 24 horas de vida (o antes del egreso) para detectar cardiopatías congénitas, mientras que, menos del 22% presenció la aplicación rutinaria de estudios auditivos o tamizaje metabólico en sangre de talón. En conclusión, la mayoría de los estudiantes encuestados manifiestan tener conocimiento del protocolo a seguir dado por las GPC bien utilizado para la detección de cardiopatías congénitas, pero deficiente para la detección de anomalías auditivas.

Palabras clave: Guía de Práctica Clínica; Anomalías; Congénitas; Cribado; Cardiopatías; Examen Físico.

POLIMORFISMOS DE GENES DEL SISTEMA LEPTINA-MELANOCORTINAS ASOCIADOS CON OBESIDAD EN POBLACIÓN ADULTA DE BARRANQUILLA

LEPTIN-MELANOCORTIN SYSTEM GENE POLYMORPHISMS ASSOCIATED WITH OBESITY IN ADULT POPULATION FROM BARRANQUILLA

Fausto Payares¹, Marta Ruíz², María Isabel Mosquera-Heredia³, Isis Arias⁴, Luis Fang⁵, Rafael Tuesca⁶, Edgar Navarro⁷, Carlos Silvera-Redondo⁸, Pilar Garavito⁹.

1. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: biolofy@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2682-5505>
2. Universidad del Norte. Barranquilla. Colombia. Correo: mruiz033@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6793-7197>.
3. Universidad del Norte, Barranquilla, Colombia. Correo :mosquerai@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9662-2925>
4. Universidad del Norte. Barranquilla. Colombia. Correo: isis.arias@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2188-9542>
5. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: lfang@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4986-6118>
6. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: rtuesca@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3095-7199>
7. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: enavarro@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-3181-2891>
8. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: csilvera@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9506-1863>
9. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mpgaravi@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9564-3399>

Este trabajo tuvo como objetivo analizar los polimorfismos *rs2167270* del gen *LEP*, *rs1137101* del gen *LEPR* y *rs17782313* del gen *MC4R* asociados con obesidad en una muestra de adultos de Barranquilla. Se estudiaron 111 adultos obesos y 155 con normopeso. Los polimorfismos fueron determinados por PCR en tiempo real. Se evaluaron también medidas antropométricas, de presión arterial y pruebas bioquímicas. No hubo diferencia estadística en la frecuencia alélica y genotípica de los polimorfismos entre los grupos estudiados. Con respecto a las variables clínicas,

el genotipo CC del polimorfismo *rs17782313* del gen *MC4R* se asoció con aumento de presión arterial sistólica y el alelo T y su genotipo homocigoto con disminución de cHDL, pero solo en el grupo de obesos. No se evidenció influencia de los otros polimorfismos sobre estas variables. Se pudo concluir que los polimorfismos *rs2167270* del gen *LEP*, *rs1137101* del gen *LEPR* y *rs17782313* del gen *MC4R* no se asocian con obesidad en la población analizada. Este último es el único que influye en el aumento de la presión arterial sistólica y la disminución del cHDL en sujetos con exceso de peso.

Palabras clave: Obesidad; polimorfismo; leptina; melanocortinas.

ASOCIACIÓN ENTRE FRECUENCIA DE MICRONÚCLEOS Y LESIONES PRENEOPLÁSICAS DEL CUELLO UTERINO EN MUJERES VPH POSITIVAS

ASSOCIATION BETWEEN FREQUENCY OF MICRONUCLEUS AND PRENEOPLASTIC LESIONS OF UTERINE CERVIX IN POSITIVE HPV WOMEN

Leidy Jackelyne Mueses-Moreno¹ María Virginia-Londoño² Harold Jofre Bolaños-Bravo³ Carlos Hernán Sierra-Torres⁴ Nohelia Cajas-Salazar⁵

1. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo: ljmueses@unicauca.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-2665-9738>
2. Unidad de diagnóstico molecular - Fundación InnovaGen, Popayán, Colombia. mvlondono@gmail.com <https://orcid.org/0000-0003-4305-2479>
3. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo: haroldbolanos@unicauca.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4179-7445>
4. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo: hsierraphd@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-4160-9555>
5. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo: nsalazar@unicauca.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3157-7251>

El cáncer de Cuello Uterino (CaCU) es una de las principales causas de muerte en la población femenina en países en vía de desarrollo. La infección persistente con tipos oncogénicos del Virus del Papiloma Humano (VPH) principalmente 16 y 18, es el principal factor de riesgo asociado a lesiones intraepiteliales escamosas de bajo y alto grado (LSIL y HSIL). Los métodos actuales de diagnóstico de CaCU no permiten identificar las mujeres VPH positivas que progresarán a CaCU, por ello es importante evaluar biomarcadores sensibles económicos y sencillos de aplicar. El presente estudio evaluó el biomarcador de

Micronúcleos (MN) en citologías de base líquida en 115 mujeres diagnosticadas con VPH de alto riesgo y 65 mujeres con diagnóstico negativo para VPH. La frecuencia de MN fue significativamente mayor en mujeres con HSIL, en referencia a LSIL y Citología negativa, así mismo, LSIL tuvo mayor frecuencia de MN en comparación con citología negativa. Por lo tanto estos resultados sugieren que MN es un biomarcador sensible para evaluar el daño citogenético causado por el VPH y podría ser utilizado como una herramienta adicional a la prueba de Papanicolaou, para identificar a las mujeres con mayor riesgo a desarrollar CaCU.

Palabras clave : VPH; Micronúcleos; Cáncer de Cuello Uterino.

POLIMORFISMOS RS17817449 Y RS9939609 DEL GEN *FTO* ASOCIADOS CON OBESIDAD EN POBLACIÓN ADULTA DE BARRANQUILLA

FTO GENE POLYMORPHISMS (RS17817449 AND RS9939609) ASSOCIATED WITH OBESITY IN ADULT POPULATION FROM BARRANQUILLA

Fausto Payares¹, Marta Ruíz², María Isabel Mosquera-Heredia³, Isis Arias⁴, Luis Fang⁵, Rafael Tuesca⁶, Edgar Navarro⁷, Pilar Garavito-Galofre⁸, Carlos Silvera-Redondo⁹

1. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: biolofy@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2682-5505>
2. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mruiz033@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6793-7197>.
3. Universidad del Norte. Barranquilla. Colombia. Correo: mosquerai@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9662-2925>
4. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: isis.arias@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2188-9542>
5. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: lfang@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4986-6118>
6. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: rtuesca@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3095-7199>
7. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: enavarro@uninorte.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-3181-2891>
8. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: mpgaravi@uninorte.edu.co, -<https://orcid.org/0000-0001-9564-3399>
9. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia. Correo: csilvera@uninorte.edu.co, - <https://orcid.org/0000-0002-9506-1863>

Este trabajo tuvo como objetivo analizar la asociación entre los polimorfismos rs17817449 y rs9939609 del gen *FTO* con obesidad y otras variables cardiometabólicas en una población adulta de Barranquilla. Se estudiaron 111 individuos obesos y 155 con normopeso. Los polimorfismos fueron determinados por PCR en tiempo real. Se evaluaron también medidas antropométricas, de presión arterial y pruebas bioquímicas. No hubo diferencia estadística en la frecuencia alélica y genotípica de estos polimorfismos entre los grupos, siendo el alelo T y genotipo TT de ambos polimorfismos los más frecuentes tanto en casos como en controles. Los portadores del genotipo TT de los dos

polimorfismos presentaron mayor IMC; y los portadores de los genotipos GG y AA de los polimorfismos rs17817449 y rs9939609 respectivamente, presentaron mayores cifras de colesterol total. Estas asociaciones se observaron solo en el grupo control. En el grupo de obesos no se evidenció asociación con ninguna de las variables metabólicas. En conclusión los polimorfismos rs17817449 y rs9939609 del gen *FTO* no se asocian con obesidad en la población analizada. En sujetos con normopeso, ambos polimorfismos se asocian con aumento de IMC y de colesterol total. En el grupo de obesos, estos polimorfismos no influyen sobre las variables cardiometabólicas estudiadas.

Palabras clave: Obesidad; polimorfismo; *FTO*.

PRIVACIDAD GENÉTICA Y NO DISCRIMINACIÓN EN COLOMBIA: LEGISLACIÓN COMPARADA CON AUSTRALIA

GENETIC PRIVACY AND NON-DISCRIMINATION IN COLOMBIA: LEGISLATION COMPARED TO AUSTRALIA

Adriana Carolina Rubio-Roa¹, María Lucía Agudelo-Motta², Daniel Francisco Osorio-Ortega³, Orietta Ivonne Beltran-Casas⁴.

1. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: U0401788@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1345-8494>.
2. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: U0401803@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7037-9608>.
3. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: U0401837@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9938-650X>.
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: Orietta.beltran@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7713-6470>.

La información genética ha surgido como un tipo de información médica que precisa estrictos estándares de privacidad y confidencialidad para su correcto manejo, razón por la cual han nacido numerosas legislaciones que buscan tipificar el manejo de la información genética. El objetivo del estudio fue identificar falencias y aciertos de las legislaciones colombianas actuales en relación con el manejo de la información genética mediante la comparación con las leyes australianas. Los resultados muestran que actualmente en Colombia no existe una ley que determine de forma directa la privacidad y confidencialidad de la información genética y su manejo, tan sólo existe la sentencia

C-334/10 que estipulan la información genética como información sensible. Mientras que, en analogía, Privacy Legislation Amendment Act 2006 de Australia, estipula detalladamente los casos y el protocolo de divulgación de esta información y sus implicaciones discriminatorias en el ámbito familiar, social, laboral y gubernamental. Con base en lo anterior, es necesario establecer protocolos colombianos para el manejo de esta información con especial énfasis en privacidad, discriminación y divulgación de esta. Lo anterior, invita a la reflexión desde la academia para impulsar y aportar al Congreso para legislar en pro del beneficio del paciente y el médico.

Palabras clave: Genoma humano; confidencialidad; genetic privacy; discrimination.

ESPECTRO OCULO-AURICULO-VERTEBRAL: UN REPORTE DE CASO

OCULO-AURICULO-VERTEBRAL SPECTRUM: A CASE REPORT

Melissa Ramírez-Escobar¹, Diana María Toro-Gómez², Julián Ramírez-Cheyne³ y Javier Torres⁴

1. Universidad del Valle. Cali, Colombia. Correo: melissa.ramirez.escobar@correounivalle.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1690-7315>
2. Universidad del Valle, Cali, Colombia. Correo: diana.toro.g@correounivalle.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1960-6603>
3. Universidad del Valle. Cali, Colombia. Correo: julian.andres.ramirez@correounivalle.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-5418-7710>
4. Universidad del Valle, Cali, Colombia. Correo: javier.torres@correounivalle.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7190-4707>

El espectro oculo-auriculo-vertebral (OAVS, OMIM 164210) es una asociación no aleatoria de anomalías congénitas producidas por alteración en la morfogénesis del primer y segundo arcos faríngeos. La prevalencia es 1 en 3000-5000 nacidos vivos, con relación hombre:mujer 3:2. Dentro de las anomalías craneofaciales, usualmente unilaterales, se incluyen anomalías en orejas con o sin hipoacusia, microsomía hemifacial, hendiduras orofaciales y defectos oculares. Anomalías pulmonares, generalmente hipoplasia pulmonar, son raras y homolaterales a la microsomía hemifacial. El fenotipo clínico clásico incluye la tríada dermoides epibulbares/lipodermoides-microtia-asimetría facial. No existen criterios diagnósticos definitivos, considerándose como requisito único la microtia. El objetivo es presen-

tar el caso de neonato femenino de 40.6 semanas, hijo de madre adolescente, sin antecedentes de importancia. Al nacimiento peso, talla y perímetro cefálico normales, APGAR 6, se evidenciaron malformación en la vía aérea alta, orejas de baja implantación, apéndices preauriculares bilaterales, globo ocular derecho ausente, blefarofimosis derecha, hipoplasia de hemicara derecha, retro-micrognatia, cuello corto y radiografía de tórax con hipoplasia pulmonar derecha, costillas fusionadas, hemivértabras cervicales. Ecografías abdominal, renal, dorsolumbar y de cadera y cariotipo normales. Ecocardiograma normal con ductus arterioso permeable sin repercusión hemodinámica. Se realizó el diagnóstico clínico de OAVS con hipoplasia pulmonar, asociación raramente reportada en la literatura.

Palabras clave: Anomalías Congénitas; Anomalías Craneofaciales; Microtia Congénita; Asimetría Facial.

ANÁLISIS DE MARCADORES GENÉTICOS DE USO FORENSE EMPLEANDO NGS EN INDIVIDUOS DE SANTANDER, COLOMBIA

ANALYSIS OF GENETIC MARKERS OF FORENSIC USE USING NGS IN INDIVIDUALS FROM SANTANDER, COLOMBIA

Clara Inés Vargas-C¹, Adriana Castillo-P², Adriana María Gi-Z³, Adriana Lucía Pico-R.⁴

1. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: cvargas@uis.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9401-5849>
2. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga. Correo: castillo@uis.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7292-8401>
3. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: labgen1@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-1964-8734>
4. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: apico030@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9159-4291>

La secuenciación de nueva generación (NGS) se utiliza en genética forense para establecer perfiles genéticos en filiación, identificación humana, análisis de mezclas complejas y en la construcción de bases de datos. Con NGS se puede analizar un genoma a partir de 58 STR's y 94 SNP's incluidos en el ForenSeq™ DNA Signature Prep Kit y los resultados obtenidos tienen una mayor resolución y eficacia que la tipificación de solo STRs autosómicos incluidos en los kits utilizados de rutina, en el Laboratorio de Genética de la UIS. Objetivo: Analizar los resultados de marcadores genéticos de uso forense mediante NGS, y comparar con los obte-

nidos de kit comerciales. Metodología: muestra de 30 individuos no emparentados, se utilizó Power Plex 16 HS, CS7, y electroforesis capilar (CE) ABI PRISM 310®. También se analizaron en MiSeqFGx™, con ForenSeq™ DNA Signature Prep Kit. La bioinformática se hizo con MiSeq FGx System BETA (Illumina®). Resultados: Los perfiles genéticos en CE, se compararon con los de NGS. Se calculó concordancia, variabilidad de secuencia entre individuos, PD de las dos metodologías y las nuevas frecuencias alélicas. Conclusiones: NGS tiene mayor eficacia que la CE. Se basa en secuencia y no en tamaño y mayor poder de discriminación.

Palabras clave: Genética forense; NGS; STRs; filiación; identificación humana.

CHOCOGEN: ANCESTRÍA GENÉTICA Y SALUD EN EL PACÍFICO COLOMBIANO

CHOCOGEN: GENETIC ANCESTRY AND HEALTH IN THE COLOMBIAN PACIFIC

Andrew C. Conley¹, Lavanya Rishishwar², Shashwat D. Nagar³, Emily T. Norris⁴, A. Melissa Robledo-Moreno⁵, Sara Vélez⁶, Camila Montes-Rodriguez⁷, Isaura Torres⁸, Juan Esteban Gallo⁹, Leonardo Mariño-Ramírez¹⁰, Augusto Valderrama-Aguirre¹¹, Miguel A. Medina-Rivas¹², I. King Jordan¹³

1. IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: aconley@ihrc.com - <https://orcid.org/0000-0003-0061-9906>
2. IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: lrishishwar@ihrc.com - <https://orcid.org/0000-0002-2055-9392>
3. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, Georgia USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: shashwat@gatech.edu - <https://orcid.org/0000-0001-7393-7054>
4. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, Georgia USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: etnorris@gatech.edu - <https://orcid.org/0000-0003-1058-7039>
5. GenomaCES, Universidad CES. Medellín, Colombia. anrobledo@uces.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-5125-3011>
6. GenomaCES, Universidad CES. Medellín, Colombia. Correo: savelezg@uces.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9818-807X>
7. GenomaCES, Universidad CES. Medellín, Colombia. Correo: cmontes@ces.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8872-0058>
8. GenomaCES, Universidad CES. Medellín, Colombia. Correo: itorres@ces.edu.co
9. GenomaCES, Universidad CES. Medellín, Colombia. Correo: jegallo@ces.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-5690-0396>
10. National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine, National Institutes of Health. Bethesda, Maryland USA. Correo: marino@ncbi.nlm.nih.gov - <https://orcid.org/0000-0002-5716-8512>
11. Biomedical Research Institute, Faculty of Health, Universidad Libre-Seccional Cali, Cali, Valle del Cauca, Colombia. Correo: avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>
12. Centro de Investigación en Biodiversidad y Hábitat, Universidad Tecnológica del Chocó, Quibdó, Colombia. Correo: mmedinarivas@gmail.com
13. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, Georgia USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, Georgia, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute, Cali, Colombia. Correo: king.jordan@biology.gatech.edu - <https://orcid.org/0000-0003-4996-2203>

El proyecto ChocoGen se creó para facilitar los estudios genómicos de la población predominantemente afrodescendiente del Chocó, en la costa del pacífico colombiano. ChocoGen tiene como objetivos: (1) caracterizar la ancestría genética de la población del Chocó, y (2) explorar la relación entre la ancestría y los determinantes genéticos de la salud en la región. La ancestría genética del Chocó es predominantemente afri-

cana (76%) con fracciones equitativas europeas (13%) y nativas americanas (11%), mientras que la población vecina de Antioquia tiene una ancestría principalmente europea (75%), seguida de nativa americana (18%) y africana (7%). Exploramos la relación entre la ancestría genética y la respuesta a medicamentos para estas dos poblaciones. Encontramos un número de variantes farmacogenéticas que muestran grandes diferencias en sus

ChocoGen: Ancestría genética y salud en el Pacífico colombiano

Andrew C. Conley, Lavanya Rishishwar, Shashwat D. Nagar, Emily T. Norris, A. Melissa Robledo-Moreno, Sara Vélez, Camila Montes-Rodriguez, Isaura Torres, Juan Esteban Gallo, Leonardo Mariño-Ramírez, Augusto Valderrama-Aguirre, Miguel A. Medina-Rivas, I. King Jordan

frecuencias alélicas y estas diferencias están asociadas con ancestrías distintas. Por ejemplo, una variante que se asocia con un mayor riesgo de toxicidad para una estatina prescrita comúnmente, se encuentra con una frecuencia relativamente alta en Antioquia y se asocia con la ancestría euro-

pea. Nuestros colaboradores en GenomaCES han desarrollado un ensayo de PCR alelo-específica de bajo costo para detectar la presencia de estos SNP farmacogenéticos enriquecidos poblacionalmente en entornos de recursos limitados como el de Colombia.

Palabras clave: Ancestría; Genética; Salud; Farmacogenética; Chocó; Colombia.

IMPACTO DE LA MUTACIÓN N591K SOBRE EL COMPLEJO OCRL-1/RAB8A, RELACIONADA CON EL SÍNDROME DE LOWE

ROLE OF THE N591K MUTATION IN OCRL-1/RAB8A COMPLEX AND ITS RELATION WITH THE LOWE SYNDROME

Natali Acosta-Tapia¹, Johan Fabian Galindo², Rosa Baldiris-Avila³

1. Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia. nacostat2@unicartagena.edu.co, <https://orcid.org/0000-0003-3427-9428>
2. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia. jfgalindoc@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9968-362X>
3. Universidad de Cartagena, Cartagena, Colombia. rbaldirisa@unicartagena.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-2483-6577>

El síndrome de Lowe (SL) es una enfermedad huérfana multisistémica, ligada al cromosoma X, que afecta los ojos, el sistema nervioso y los riñones. Es causada por mutaciones en el gen OCRL, que codifica la proteína Inositol polifosfato 5-fosfatasa (OCRL-1), relacionada con procesos de comunicación, estructura y tráfico intracelular. En este trabajo se evaluó el impacto de la mutación N591K (1773C>A) sobre el complejo OCRL-1/Rab8a y su relación con el SL, desde un enfoque bioinformático. A través de la construcción y análisis de una red de interacción de proteínas en el programa informático Cytoscape y simulaciones de dinámica clásica en

el paquete computacional Amber14. Los análisis post-dinámicos mostraron un aumento en la energía libre de unión del complejo, esto debido a cambios en las fluctuaciones de los aminoácidos cercanos a la región de la mutación y sitios de interacción de OCRL-1/Rab8a. Como consecuencia, se observó una disminución de la prevalencia de puentes de hidrogeno importantes para la estabilidad del complejo. Estos resultados sugieren que estas alteraciones podrían estar afectando el transporte intracelular de proteínas y la transducción de señales mediada por proteínas G, dando lugar a los fenotipos observados en SL.

Palabras clave: Síndrome de Lowe; Simulación molecular; Proteínas G; Términos GO; Bioinformática.

NUEVA MUTACIÓN DE *TBX5* DE NOVO EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE HOLT-ORAM

A NOVEL DE NOVO *TBX5* MUTATION IN A PATIENT WITH HOLT-ORAM SYNDROME

L.J. Ríos-Serna¹, Lorena Díaz-Ordoñez², Harry Pachajoa³

1. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: ljrios@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6759-5975>
2. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: lldiaz@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-3140-6332>
3. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: hmpachajoa@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-2672-0439>

El síndrome de Holt-Oram (HOS) es un trastorno autosómico dominante raro, caracterizado por anomalías congénitas del corazón y malformaciones de miembros superiores, ocasionado por una mutación heterocigota en el gen *TBX5*. Se describe una paciente de 2 años de edad con criterios de diagnóstico clínico para HOS, presentando comunicación interauricular e interventricular, anomalías en miembros superiores, malformación de radio radial preaxial y displasia de cadera. Se realizó secuenciación completa del gen *TBX5* y confirmación de variantes mediante secuenciación Sanger. Se identificó una nueva mutación NM_181486.2:c.243-1G>C en el gen *TBX5*, no reportada previamente. El análisis

bioinformático predice una alteración en el sitio aceptor del intrón 3 que afecta el splicing y es clasificada como patogénica según las recomendaciones del ACMG Standards and Guidelines. Debido a que ningún miembro de la familia presenta anomalía morfológica en miembros superiores o algún defecto cardíaco conocido y los estudios de portador de los padres fueron negativos, se confirma mutación de novo. Nosotros identificamos y reportamos una nueva mutación patogénica como causa de HOS en una paciente con diagnóstico clínico claro del síndrome y presentamos una característica atípica en cadera que puede no estar relacionada con la presentación clínica de HOS pero tampoco excluye su diagnóstico.

Palabras clave: Mutación; Anomalías Congénitas; Cardiopatías; Extremidad Superior.

PRIMER REPORTE DE CASO DE SÍNDROME GABRIELE-DE VRIES EN COLOMBIA

FIRST CASE REPORT OF GABRIELE-DE VRIES SYNDROME IN COLOMBIA

Rossi Quero¹, María Manotas², Ángela Paredes³, Jorge Rojas⁴

1. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: quero.rossi@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4184-8596>
2. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: manotas.mcarolina@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4900-4948>
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. angela_paredes@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-5439-5560>
4. Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia. Correo: jorgerojas.martinez@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9784-188X>

El ying y yang1 (YY1), localizado en el cromosoma 14q32, es un factor de transcripción dedo de zinc que actúa como represor y activador de la expresión génica. Alteraciones en este gen, producen el síndrome Gabriele-de Vries, el cual es un trastorno genético del neurodesarrollo de herencia autosómica dominante, causado por la haploinsuficiencia de *YY1* a través de la desregulación de factores claves de la transcripción. Por secuenciación del exoma completo en trio, se identificó la variante patogénica de novo c.1177_1179del (p.Lys393del) en estado heterocigoto en el gen *YY1* en una paciente de 8 años de edad con déficit cognitivo, retraso del desarrollo motor y del lenguaje, algunos elementos

del espectro autista, y características dismórficas dadas por macrocráneo, frente amplia y prominente, cabello de implantación anterior alta, cejas escasas, hipertelorismo ocular, telecanto, arcanodactilia, hiperlaxitud articular y ligamentosa e hipotonía generalizada; hallazgos compatibles con el síndrome Gabriele-de Vries, siendo éste, el primer caso reportado en Colombia. Este infrecuente síndrome genético merece ser presentado al reconocimiento de la comunidad científica, ser considerado en pacientes con retraso en el neurodesarrollo y rasgos faciales dismórficos, dirigiéndose al diagnóstico temprano correcto y la planificación del seguimiento que minimiza los efectos nocivos de esta afección.

Palabras clave: YY1; Gabriele-de Vries; haploinsuficiencia.

ESTUDIO EXPLORATORIO DE POLIMORFISMOS CON POTENCIAL EFECTO EN LA FARMACOGENÉTICA DE LA METFORMINA EN DM2

EXPLORATORY STUDY OF POLYMORPHISMS WITH POTENTIAL EFFECT IN THE PHARMACOGENETICS OF METFORMIN IN T2DM

Leydy Cano¹, Constanza Duque², Victoria Parra³, María A. Caro⁴, Gabriel Bedoya⁵

1. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: mimati.10@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-8815-9168>
2. Universidad Cooperativa de Colombia. Medellín, Colombia, mitoconnie@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-0776-326>
3. Tecnológico de Antioquia. Medellín, Colombia, dqvicky@yahoo.com. - <https://orcid.org/0000-0002-0203-9553>
4. Universidad de Antioquia. Medellín. Colombia. Correo: mariaantonietac@gmail.com - orcid.org/0000-0002-7681-6589
5. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: bedoya.g@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-4820-6679>

La Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2), representa un importante problema de salud pública a nivel mundial. La metformina, el principal medicamento utilizado en el tratamiento de la DM2, es transportada a los órganos blancos por tres miembros de la familia de transportadores catiónicos orgánicos (OCT) codificados por los genes *SLC22A1*, *SLC22A2* y *SLC22A3*. Variantes en estos genes, así como en *SLC2A2* y *ATM*, asociados a la respuesta a metformina en estudios de asociación al genoma completo recientes, podrían tener un papel clave en la regulación de la acción de este medicamento, por tanto, es importante identificar variantes genéticas con efectos poten-

ciales en su farmacogenética. Para tal fin se analizaran 393 pacientes con DM2 y se hallarán las frecuencias alélicas y genotípicas de 8 variantes en genes de susceptibilidad a DM2 (*CALP*, *KCNJ11*, *TCF7L2*, *ADIPOQ*, *LEP*, *UCP2*, y *FTO*) y 16 tagSNPs en los genes *SLC22A1*, *SLC22A2*, *SLC22A3*, *SLC2A2* y *ATM*, entre aquellos que toman (n=294) y no toman (n=99) metformina. Hasta el momento, se han identificado diferencias significativas ($p < 0,05$) para variables como HbA1c, TAG, edad, edad dx, peso, IMC, circunferencia de cintura y cadera. Las frecuencias genotípicas en las variantes de susceptibilidad a DM2, y la composición genética ancestral, no presentan diferencias entre grupos.

Palabras clave: Diabetes Mellitus tipo 2; Metformina; Farmacogenética; *SLC22A1*; *SLC22A2*; *SLC22A3*; *SLC2A2* y *ATM*.

EFFECTO EN LA EXPRESIÓN GÉNICA DE EXTRACTOS DE PROPÓLEOS COLOMBIANOS EN CÉLULAS OSTEOSARCOMA Y FIBROBLASTOS

EFFECT ON GENE EXPRESSION OF COLOMBIAN PROPOLIS EXTRACTS IN OSTEOSARCOMA AND FIBROBLASTOS CELLS

Oscar Julián Murillo-Torres¹, Dolly Patricia Pardo-Mora², Mauricio Rey-Buitrago³, Orlando Alfredo Torres-García⁴

1. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: ojmurillot@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1308-5694>
2. Universidad Antonio Nariño, Bogotá, Colombia. Correo: dopardo@uan.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3667-7681>
3. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: mreya@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7820-0799>
4. Universidad Antonio Nariño. Bogotá, Colombia. Correo: ortorres@uan.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-3218-6423>

El propóleo corresponde a un producto natural derivado de las abejas cuya compleja composición le otorga potentes propiedades anti-inflamatorias, antitumorales e inmunomoduladoras ampliamente reportadas en la literatura. El osteosarcoma canino corresponde a un tipo de tumor primario de hueso en el cual pueden ser evaluados los efectos de los propóleos colombianos con respecto a la inducción de muerte celular a través de la detención del ciclo celular y su asociación con fenómenos proinflamatorios estudiando la expresión de algunos genes característicos del fenotipo tumorigénico y dadas sus similitudes genéticas con los humanos puede ser

utilizado como modelo. El objetivo del trabajo fue evaluar la expresión de varios genes relacionados con ciclo celular e inflamación en cultivos celulares de osteosarcoma canino (OSCA-8) expuestos a extractos de propóleos colombianos. La selección de genes candidatos se realizó en base a un ensayo de microarreglos y cuya validación se llevó a cabo a través de qPCR. El efecto citotóxico fue evaluado por los métodos de MTT y LDH en la línea celular OSCA-8 y en los fibroblastos derivados de un cultivo primario canino sano. Se caracterizó una línea de fibroblastos de cultivo primario y se observó sub y sobre regulación en los genes de interés.

Palabras clave: Osteosarcoma; propolis; fibroblastos; ciclo celular; inflamación; cáncer.

CONTROL EPIGENÉTICO DEL GEN FUSIÓN EWS-FLI1 EN SARCOMA DE EWING

EPIGENETIC CONTROL OF EWS-FLI1 FUSION GENE IN EWING SARCOMA

Christian Montoya-Estupiñan¹, Andrea Ramírez², Daniela Troncoso³, Itzhayana Madariaga⁴, Laura Rey⁵, Olga Moreno⁶, Alejandra Cañas⁷, Adriana Rojas⁸

1. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: Christian.montoya@javeriana.edu.co
2. Pontificia Universidad Javeriana Bogotá, Colombia. Correo: a.ramirez.r@javeriana.edu.co
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: Danielatroncoso@javeriana.edu.co
4. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: Javeriana.imadariaga@javeriana.edu.co
5. Pontificia Universidad Javeriana Bogotá. Colombia. Correo: Javeriana.laura rey@javeriana.edu.co
6. Pontificia Universidad Javeriana., Bogotá. Colombia. Correo: moreno-o@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-0826-6191>
7. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: acanas@husi.org.co - <https://orcid.org/0000-0002-0104-4107>
8. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: rojas-adriana@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8528-4433>

El sarcoma de Ewing (SE) es una enfermedad rara de carácter tumoral que se origina en la médula ósea de los huesos largos y planos del cuerpo. El SE exhibe un marco genético típico que permite hacer un diagnóstico diferencial entre otros tumores con características histológicas similares. La translocación recíproca de los cromosomas 11 y 22 t (11,22) discurre en la formación del gen fusión EWS-FLI1 (responsable de la condición), conformado respectivamente por el gen EWSR-1 del cromosoma 22 y FLI-1 del cromosoma 11. Actualmente no se conocen con exactitud la diversidad de procesos y funciones en los que podría estar implicada la proteína

fusión EWS-FLI1; sin embargo, se supone es un factor de transcripción aberrante cuya expresión altera negativamente procesos de diferenciación, proliferación, sobrevivencia y crecimiento celular. En el presente trabajo se analizó la presencia del gen fusión EWSFLI1 por citogenética molecular (FISH) y PCR anidada, en dos pacientes con diagnóstico de Sarcoma de Ewing y se evaluaron los mecanismos epigenéticos involucrados con la activación de este gen fusión. Nuestros resultados muestran que la Acetilación de histonas es una modificación epigenética fundamental en el proceso de activación transcripcional del gen fusión en pacientes con éste tipo de patología.

Palabras clave: Epigenética; transcripcional; EWS-FLI1; gen fusión.

EFFECTOS CITOTÓXICOS Y GENOTÓXICOS EN MECÁNICOS OCUPACIONALMENTE EXPUESTOS EN TALLERES DE LA COSTA CARIBE

CYTOTOXIC AND GENOTOXIC EFFECTS IN MECHANICS OCCUPATIONALLY EXPOSED IN THE CARIBBEAN COAST

Grethel León-Mejía¹, Milton Quintana-Sosa², Ibeth Luna-Rodríguez³, Cristiano Trindade⁴, Ludys Oliveros-Ortíz⁵, Marco Anaya-Romero⁶, Jaime Luna-Carrascal⁷, Nebis Navarro-Ojeda⁸, Martha Ruiz-Benitez⁹, Karen Franco-Valencia¹⁰, Juliana Da Silva¹¹, João Antônio Pêgas-Henriques¹²

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: gleon4@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8326-8592>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: mquintana2@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7934-4361>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: iluna1@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1489-4992>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: cristiano.trindade@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6128-5025>
5. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: ludys.oliveros@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6657-8102>
6. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: manaya6@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1483-6699>
7. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: jluna5@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4764-0999>
8. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: nebis.navarro@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4296-787X>
9. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: mruiz43@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6793-7197>
10. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: kfranco2@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9595-7080>
11. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA). Canoas-RS, Brasil. Correo: juliana.silva@ulbra.br - <https://orcid.org/0000-0002-1089-6766>
12. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre. Brasil. Correo: pegas.henriques@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5298-932X>

Las emisiones diésel son consideradas cancerígenas para los seres humanos. Estas consisten en una mezcla compleja de gases tóxicos, hidrocarburos aromáticos policíclicos (HAPs) y material particulado. El objetivo fue evaluar los efectos citotóxicos y genotóxicos en mucosa oral

y linfocitos de mecánicos expuestos a emisiones diésel. Fueron incluidos 120 mecánicos de Barranquilla, Cartagena, Montería y Sincelejo y 100 personas control. En los resultados fue hallada una diferencia significativa en el %Tail DNA y en el índice de daño (ID) en el ensayo

cometa y en el citoma de linfocitos (CBMN-Cyt), en la frecuencia de micronúcleos, puentes nucleoplásmicos, brotes y apoptosis. En mucosa oral (BMCyt), micronúcleos, cariorrexis, cariólisis y cromatina condensada, la diferencia fue significativa en relación al control. Fue encontrada una correlación significativa entre la frecuencia de MN linfocitos y MN mucosa oral. Fue hallada una correlación significativa entre

la edad y el %Tail DNA, ID, apoptosis, micronúcleos en CBMN Cyt y brotes y micronúcleos en BMCyt. Además, entre la frecuencia de MN linfocitos con el tiempo de servicio. Estos resultados pueden estar asociados al daño oxidativo generado por la mezcla compleja en las emisiones diésel. Es importante implementar estrategias de prevención para minimizar el riesgo ocupacional de estas poblaciones.

Palabras clave: Emisiones diésel; daño oxidativo; ensayo cometa; citoma; material particulado.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS EN PACIENTES CON MUCOPOLISACARIDOSIS IIIC: SERIE DE CASOS

IMAGING FINDINGS IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS IIIC: CASE SERIES

Harvy M. Velasco¹, Yasmín Sánchez², Jorge A. Rojas³, Ingrid T. Bernal⁴, Rafael A. Pacheco O.⁵, Luz Ángela Moreno⁶.

1. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: hmvelascop@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8482-6242>
2. Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia. Correo: yassg@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-6726-5383>
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: jorgerojasmartinez@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9784-188X>
4. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia. Correo: ibernalb@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1437-7768>
5. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: rapachecoo@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1114-7812>
6. Fundación Hospital de la Misericordia. Bogotá, Colombia. Correo: lamorenog@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-0559-842X>

El compromiso esquelético y del sistema nervioso central (SNC) son unas de las principales manifestaciones clínicas de las Mucopolisacaridosis. En la actualidad existen muy pocas descripciones sobre los hallazgos radiológicos en pacientes con MPS III y MPS IIIC, razón por la cual pretendemos describir estos hallazgos a nivel esquelético y en SNC en una serie de pacientes colombianos con esta patología. Se realizó un estudio descriptivo de serie de casos de 5 pacientes sometidos a serie ósea y neuroimágenes, quienes ya contaban con diagnóstico clínico y molecular de mucopolisacaridosis IIIC. En todos los pacientes, excepto la mas

joven, presentaron engrosamiento del diploe y cambios por atrofia cerebral, ventriculomegalia y aumento de la amplitud de surcos y cisternas de Silvio, con aumento de la señal de la sustancia blanca en secuencias T2/FLAIR en diferente severidad. Hay cambios por disostosis en la serie ósea en 2 pacientes, con disminución del tamaño de las epífisis, diáfisis de los huesos largos anchas, costillas en remo y techos acetabulares planos. Nuestra serie de MPS IIIC muestra la presencia de hipersostosis craneal y alteraciones neuroimagenológicas luego de los 8 años. Es la primera serie que reporta la evolución de alteraciones del diploe en Sanfilippo C.

Palabras clave: Mucopolisacaridosis; Mucopolisacaridosis III; Imágenes; Sistema nervioso central; Disostosis

IDENTIFICACIÓN DE DOBLE ANOMALÍA GENÉTICA, DELECIÓN 16P13.11 Y SÍNDROME 47XYY: REPORTE DE CASO

IDENTIFICATION OF DUAL GENETIC ABNORMALITIES, 16P13.11 DELETION AND 47XYY SYNDROME: A CASE REPORT

Jorge Vila-Sierra¹, Antonio J. Acosta-Hoyos²

1. Vila Consultores SAS. Barranquilla, Colombia. Correo: jevis713@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6455-3390>
2. Universidad Simón Bolívar, Barranquilla, Colombia. Correo: aacosta24@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7443-3982>

El síndrome de 47XYY se presenta en hombres y sus síntomas y rasgos varían considerablemente de caso a caso, algunos no presentan características visibles y otros pueden ser altos, con deficiencias en aprendizaje, retardo en el habla entre otros. La delección 16p13.11 es una microdelección rara que presenta rasgos como retraso en el habla, convulsiones y microcefalia. En este estudio se describe un paciente con sospecha de alteraciones genéticas que al realizarle un ensayo de hibridación genómica comparativa (CGH) muestra una delección del 16p13.11 y un cromosoma Y adicional resultando en Síndrome del 47XYY. El fenotipo del paciente

muestra rasgos descritos para ambas anomalías, tales como, discapacidad cognitiva y trastorno del lenguaje. Otros rasgos son exclusivos del síndrome de 47XYY como macrocefalia y talla alta y las convulsiones típicas en pacientes con la delección 16p13.11. Sin embargo, se presentan alteraciones específicas en este caso: malformaciones óseas pronunciadas tales como tórax en quilla, frente prominente, pómulos sobresalientes y puente nasal deprimido. Este es el primer caso reportado con esta doble anomalía cromosómica, 47XYY y delección 16p13.11, presentado rasgos clínicos únicos como las anomalías óseas pronunciadas.

Palabras clave: 47XYY; 16p13.11; anomalía cromosómica; CGH.

ASOCIACIÓN DEL POLIMORFISMO DEL GEN FcγRIIB CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y NEFRITIS LÚPICA.

ASSOCIATION OF THE FcγRIIB GENE POLYMORPHISM WITH SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS AND LUPUS NEPHRITIS.

Yesit Bello ¹, Sandra Bermeo², Gustavo Aroca-Martínez³, Henry J González-Torres⁴, Andrés Cadena-Bonfanti⁵

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Yesit.bello@unisimon.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1006-0042>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: sandra.bermeo@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4524-5381>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Clínica De La Costa, Barranquilla, Colombia. Correo: garoca1@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9222-3257>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: hgonzalez11@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7434-4568>
5. Clínica De La Costa. Barranquilla, Colombia. Correo: acadena2@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3903-1915>

La caracterización de las bases genéticas del lupus eritematoso sistémico (LES) y su complicación más común a nivel tisular, la nefritis lúpica (NL) permiten entender las reacciones autoinmunes acorde a las características genéticas de los pacientes. El propósito de la investigación es estimar la asociación del polimorfismo FCGR2B -232 I<T en pacientes con LES y NL, en una población de 105 pacientes con LES, NL y controles sanos, cuyo polimorfismo se encuentra asociado en la regulación de la respuesta inmune dado a que el receptor FCGR2B es el único con función inhibitoria del proceso de fagocitosis en la etapa de integración de antígenos en los

linfocitos B. Se implementará una metodología de tipo experimental en la que se caracterizará la población de estudio en base a las guías del consenso de grupo de enfermedades autoinmunes sistémicas (GEAS) y pacientes LES en base al systemic lupus erythematosus disease activity index (SLEDAI); con secuenciación del polimorfismo (rs1050501), se evaluará la significancia de la frecuencia de la variante entre los grupos; considerándose significativamente diferente para valores de P<0.05 previéndose entre los resultados una asociación entre el genotipo homocigoto (Thr/ Thr) de FcγRIIB en los pacientes con LES y NL.

Palabras clave: Polimorfismo; FCGR2B -232 I<T; Lúpus eritematoso sistémico.

DIVERSIDAD GENÉTICA A PARTIR DE SECUENCIAS DEL GEN ND2 DE *EUPHONIA LANIIROSTRIS* EN SANTANDER, COLOMBIA

GENETIC DIVERSITY FROM SEQUENCES OF THE GENE ND2 OF *EUPHONIA LANIIROSTRIS* IN SANTANDER, COLOMBIA

Bianeth García-Barrios¹, Fernando Rondón-González²

1. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: bianethgarcia03@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3037-5079>
2. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia. Correo: ferongon@uis.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1930-9118>

Euphonia laniirostris es una especie de ave ampliamente distribuida, la cual presenta diferentes estudios sobre su biología y ninguno de genética poblacional. Pocos estudios se centran en especies cosmopolitas, llegando a desconocer aspectos que a futuro pueden ser importantes en programas de conservación. En este trabajo se muestran aspectos de genética poblacional en *E. laniirostris* a partir del uso de secuencias del gen mitocondrial ND2, como insumo para futuros programas de conservación. Para esto se evaluaron 28 secuencias ND2, recolectadas en el departamento de Santander, con BioEdit v.7.0.5 y distintos parámetros genéticos poblacionales estimados con Arlequin v.3.5. Se caracterizaron 19 haploti-

pos, con una diversidad distribuida en el rango $0,9375 < h < 1,0625$. Los individuos muestreados en la Hacienda El Roble (Los Santos) presentaron la mayor diversidad nucleotídica ($\pi=0,01447$), el mayor número de haplotipos (9) y un menor flujo génico ($Nm=1,9$ Roble-Diviso y $Nm=1,02$ Roble-San Benito), lo que puede redundar en la moderada diferenciación genética ($\phi=0,23792$) de la especie en las localidades consideradas. El presente estudio brinda evidencia que soporta la importancia de conservar los bosques asociados a cafetales de la Hacienda El Roble, dado que en estos se detectó el mayor número de haplotipos distintivos de esta especie de jilguero aparentemente cosmopolita.

Palabras clave: Variación Genética; ADN mitocondrial; haplotipos.

ANÁLISIS DE METILACIÓN PARA EL GEN CLUSTERINA EN UNA MUESTRA DE PACIENTES COLOMBIANOS CON ALZHEIMER

METHYLATION ANALYSIS FOR THE CLUSTERIN GENE IN A SAMPLE OF COLOMBIAN PATIENTS WITH ALZHEIMER'S DISEASE

Ana Gabriela Concha-Mera¹, María Fernanda Mahecha², Jenny Ortega Rojas³, Eduardo Arboleda⁴, Esneyder Guerrero⁵, Humberto Arboleda⁶

1. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: agconcham@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8068-2862>
2. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: mfmahechaa@unal.edu.co - <http://orcid.org/0000-0002-2306-5216>
3. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: biojenny08@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-9833-0769>
4. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: cearboledab@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1783-3063>
5. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: emguerrerog@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7729-8894>
6. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: harboledag@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4962-0310>

La enfermedad de Alzheimer esporádica (EAE) se considera la principal causa de demencia en adultos. Entre los cambios neuropatológicos de la EAE está la agregación anormal de proteínas, como la proteína β -amiloide que forma placas seniles. La metilación del ADN puede ayudar a explicar el desarrollo de la EAE. Clusterina (CLU), es una chaperona extracelular y dentro de sus ligandos se encuentra el péptido β -amiloide, siendo un factor regulador de sus depósitos en el cerebro. Esta investigación analiza patrones de metilación en una Isla CpG para CLU en una muestra de pacientes con EAE. El ADN fue tratado con bisulfito de sodio. Se

identificaron los niveles de metilación usando la metodología BSP. Los resultados muestran diferencias en los porcentajes de metilación entre pacientes y controles en tres CpGs de CLU: CpG61, CpG63, CpG65. Los portadores del alelo $\epsilon 4$ de APOE y de los SNPs rs11136000 y rs2279590 de CLU no presentan diferencias en el porcentaje de metilación. La región evaluada de la isla CpG de CLU tanto en pacientes como en controles esta hipometilada. Las diferencias significativas encontradas en la región analizada se pueden asociar con una actividad transcripcional disminuida ya que se ubica en la región promotora del gen.

Palabras clave: Metilación; Alzheimer; Clusterina; ADN.

DISCRIMINACIÓN GENÉTICA EN EL MUNDO: CARACTERIZACIÓN DOCUMENTAL DE SU REGULACIÓN

GENETIC DISCRIMINATION IN THE WORLD: DOCUMENTARY CHARACTERIZATION OF ITS REGULATION

Natalia Hurtado-Cano¹, Katherine Delgado-Garcés², Vanessa Yepes-Cadenas³, Isabela Patiño-López⁴, Alejandro Llanos-Ordoñez⁵, Andrea Vidal-Ocampo⁶, Augusto E Valderrama-Aguirre⁷

1. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: nataliahurtado.c@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-2014-5544>
2. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: katikdg95@gmail.com <https://orcid.org/0000-0002-3323-4140>
3. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: johannavanessayepes.med220151b@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-0645-1887>
4. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: isabelapatinolopez.med220151a@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5979-910X>
5. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: josealejandrollanos.med220151b@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2235-5833>
6. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: andreavidalocampo@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-8457-3804>
7. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>

La discriminación genética (DG) se define como el tratamiento adverso de individuos, o sus familiares, sobre la base de sus características genéticas reales o supuestas. El principio de “excepcionalismo genético” y el acceso a la información genómica, cada vez más fácil y económico, ha estimulado que múltiples naciones y organizaciones del mundo preparen el terreno bioético y legal para evitar la DG. Nuestro objetivo fue caracterizar el contexto regulatorio de la DG en el mundo y las lecciones más relevantes para Colombia. Se realizó una revisión documental sobre 84 documentos relacionados con DG en el mundo. Encontramos que la mayoría (60%) de

documentos provienen de países europeos, clasificados como de altos ingresos (68%), producidos a partir de gobiernos democráticos (72,6%) y emitidos a partir del año 1992, con un pico en la década del 2000 (55%). Solo el 2% se contextualizan en el derecho privado. El 31% (26) se consideran de gran extensión y contenido detallado sobre la DG. En conclusión, los documentos más completos provienen de países europeos con economías fuertes. La adopción de las regulaciones coincide con la publicación del primer borrador del genoma humano. Existen múltiples lecciones para que Colombia adopte una regulación propia en DG.

Palabras clave: Discriminación; Genómica; Revisión; Políticas; Bioética.

DIFERENCIAS Y SIMILITUDES EN LAS OFERTAS PARA CARACTERIZACIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO EN EL MERCADO COLOMBIANO

DIFFERENCES AND SIMILARITIES IN OFFERS FOR CHARACTERIZATION OF HEREDITARY CANCER IN THE COLOMBIAN MARKET

Nathalia Cortes-Marín¹, Luis Carlos Correa-Ramos², Sebastián David Cháves-Guevara³, Juan David Correa-Bulla⁴, Julián Andrés Sánchez-Perea⁵, Juliana María Gutiérrez-Posso⁶, Ana María Osorio⁷, Lina Marcela Sinisterra-Perea⁸, Isabella Martínez-Parada⁹, Augusto E Valderrama-Aguirre¹⁰.

1. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: nathaliacm99@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-9733-3757>
2. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: lccorrea9624@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-0797-2040>
3. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: jncans1498@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6833-4814>
4. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: juandavidcorreabulla@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-7617-2384>
5. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: ja97sp@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-1190-5425>
6. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: juliana12gutierrez@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6870-1012>
7. Universidad Libre. Cali, Colombia. annamaria98og@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-8916-8285>
8. Universidad Libre. Cali, Colombia. sinisperea@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3574-7062>
9. Universidad Libre. Cali, Colombia. parada.pmi.isa@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-8087-9622>
10. Universidad Libre. Cali, Colombia. avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>

Múltiples compañías en el mundo ofrecen el estudio de paneles hereditarios para Cáncer. El gran interés que genera ésta oferta y las múltiples opciones que existen en el mercado, hacen compleja la tarea de elegir el panel más adecuado o completo. Nuestro objetivo es presentar una metodología que permita de manera fácil y rápida la selección de paneles para cáncer hereditario a partir de las ofertas del mercado. Definiendo como estándar de oro el manuscrito de Huang *et al* (Cell, 2018) del Atlas Genómico de Cáncer (TCGA), se analizaron algunas ofertas del mercado Colombiano como: Illumina, Color, Centogene, Sistemas genómi-

cos, Ambry y Sophia. Se determinó el Índice de Cobertura (ICb; reflejo de la adherencia al estándar de oro) y el Índice de Coincidencia (ICi; reflejo del exceso de información). Las compañías con mayor ICb fueron Illumina (63,6%) y Sistemas Genómicos (62,6%). El resto obtuvieron valores por debajo del 60%. Los ICi más altos fueron para Color (86,7%) y Sophia (81,5%). Los índices disminuyen dramáticamente cuando se analizan los paneles particulares. Existe una falta de adherencia generalizada, entre la oferta y el estándar de oro. Las compañías que menos exceso de información ofrecen son Color y Sophia Genetics.

Palabras clave: Paneles; Cáncer; Hereditario; Oferta.

DISCREPANCIAS EN LA OFERTA DE PÁNELES DE GENES PARA CÁNCER EN COLOMBIA

DISCREPANCY IN THE OFFER OF GENE PANELS FOR CANCER IN COLOMBIA

Julián Andrés Sánchez-Perea¹, Ana María Osorio², Isabella Martínez-Parada³, Lina Marcela Sinisterra-Perea⁴, Juliana María Gutiérrez-Posso⁵, Nathalia Cortes-Marín⁶, Luis Carlos Correa-Ramos⁷, Sebastián David Cháves-Guevara⁸, Juan David Correa-Bulla⁹, Augusto E Valderrama-Aguirre¹⁰.

1. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: ja97sp@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-1190-5425>
2. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: annamaria98og@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-8916-8285>
3. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: parada.pmi.isa@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-8087-9622>
4. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: sinisperea@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3574-7062>
5. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: juliana12gutierrez@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6870-1012>
6. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: nathaliacm99@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-9733-3757>
7. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: lccorrea9624@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-0797-2040>
8. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: jncans1498@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6833-4814>
9. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: juandavidcorreabulla@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-7617-2384>
10. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>

Seleccionar el panel de genes adecuado para un cáncer es difícil. Presentamos aquí una metodología para determinar qué tan informativos y completos son los paneles ofrecidos por algunas compañías en Colombia. Se proponen dos índices: 1) Índice de Cobertura (ICb; reflejo de la adherencia a las recomendaciones) y el Índice de Coincidencia (ICi; reflejo de exceso de información) de los paneles para Cáncer ofertados por algunas empresas en Colombia, entre ellas: Sophia Genetics, Gene Dx, Illumina, Centogene, Foundation One y Sistemas Genómicos. La información contenida en www.mycancergenome.org

se consideró como el estándar de oro. El análisis se realizó para los 10 tipos de Cáncer más frecuentes en Colombia. Los paneles de genes más ofertados por las empresas fueron para Cáncer de Mama y Ovario, Cáncer de Pulmón y Cáncer Colorectal. Sophia Genetics obtuvo los ICb más altos: Pulmón y Colorectal (63,2% y 71,4%), así como los mejores ICi: 80%; y 62,5%. El resto de las compañías arrojaron ICb's por debajo del 30% con ICi's altos que se justifican por el bajo número de genes. La compañía que mejor se ajusta a las recomendaciones es Sophia Genetics, el resto son altamente heterogéneas en sus ofertas.

Palabras clave: Cáncer; Mutación; Polimorfismo; Genes; Pruebas Genéticas.

DISCRIMINACIÓN GENÉTICA: ÁMBITOS Y ESTRATEGIAS DE SU REGULACIÓN EN EL MUNDO

GENETIC DISCRIMINATION: AMBITS AND STRATEGIES OF ITS REGULATION IN THE WORLD

Natalia Hurtado-Cano¹, Katherine Delgado-Garcés², Vanessa Yepes-Cadenas³, Isabela Patiño-López⁴, Alejandro Llanos-Ordoñez⁵, Andrea Vidal-Ocampo⁶, Augusto E Valderrama-Aguirre⁷

1. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: nataliahurtado.c@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-2014-5544>
2. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: katikdg95@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3323-4140>
3. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: johannavanessayepes.med220151b@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-0645-1887>
4. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: isabelapatinolopez.med220151a@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-5979-910X>
5. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: josealejandrollanos.med220151b@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-2235-5833>
6. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: andreavidalocampo@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-8457-3804>
7. Universidad Libre. Cali, Colombia. Correo: avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>

Existe un interés mundial en regular adecuadamente el acceso a la información genómica para evitar el ejercicio de la Discriminación Genética (DG). Existen documentos sobre regulación en DG a partir de los cuáles Colombia podría adoptar una regulación propia. Nuestro objetivo fue caracterizar los ámbitos (laboral, servicios de salud, seguros de vida) y estrategias (prevención, vigilancia y/o penalización) de tales regulaciones, como reflejo de las prioridades en materia de protección que podría adoptar el país. Se realizó una revisión documental sobre 26 documentos considerados extensos, detallados y específicos respecto de la DG. La mayoría (46,2%) de documentos provienen de

países europeos. El 38,5% (Portugal, Alemania, Francia, Chipre) se relacionaron con los tres ámbitos considerados, seguido por documentos relacionados únicamente con acceso a servicios de salud (23%, Albania, Dinamarca y Noruega). La estrategia de prevención fue la más frecuente (42,2%) y la penalización la menos frecuente (11,5%). Algunos documentos involucraron las tres estrategias consideradas en éste trabajo (11,5%) provenientes de Australia, Corea del Sur y Estados Unidos. En conclusión, el continente europeo es el mejor regulado respecto a DG. Los documentos revisados recurren principalmente a la estrategia de prevención en los ámbitos laboral, de salud y de adquisición de seguros.

Palabras clave: Genética; Discriminación; Regulación; Seguros; Penalización.

SINERGIA ENTRE UNA VARIANTE EN TBX5 Y MICRODELECIÓN DEL CROMOSOMA 15 EN EL FENOTIPO VACTERL

SYNERGY BETWEEN A VARIANT IN TBX5 AND MICRODELETION OF CHROMOSOME 15 IN THE VACTERL PHENOTYPE

Ángela Camila Paredes¹, Jorge Armando-Rojas², Mary García-Acero³, Adriana Rojas-Moreno⁴, Olga Ma. Moreno-Niño⁵.

1. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: angela_predes@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-5439-5560>.
2. Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia. Correo: jrojas@husi.org.co - <https://orcid.org/0000-0002-9784-188X>.
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. maryale.garcia@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-7109-3342>.
4. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. rojas-adriana@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8528-4433>.
5. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: moreno-o@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-0826-6191>.

VACTERL describe una serie de anomalías congénitas sin causa conocida, es esporádica y etiológicamente heterogénea; consiste en defectos en la segmentación costo-vertebral, atresia/estenosis anal, anomalías cardíacas, fístula traqueo-esofágica/atresia esofágica, anormalidades renales y de miembros superiores. Presentamos el caso de una paciente de 15 años, remitida por sospecha de asociación VACTERL, dado por malformaciones cardíacas, renales y de extremidades. Al examen físico con anomalías faciales menores, extremidades con acortamiento meso y acromélico, ausencia de radio y pulgares, además con escoliosis lumbar severa, agenesia uterina y antecedente de retraso del neurodesarrollo. Se le realizó cariotipo con complemento cromosó-

mico femenino normal y CGH microarray que reportó delección heterocigota de significado clínico incierto de 402 KB en 15q11.2, heredada de la madre quien es asintomática. Adicionalmente, se solicitó secuenciación exómica completa que reveló la variante heterocigota de significado clínico incierto: c.506G>C, p.Gly169Ala en el gen *TBX5* no reportada previamente y cuyo análisis *in silico* predice como deletérea. Mutaciones heterocigotas en este gen son causales del síndrome de Holt Oram, enfermedad autosómica dominante, con penetrancia completa para anomalías de extremidades superiores, se propone una posible contribución fenotípica de ambas alteraciones en el cuadro clínico de la paciente compatible con un posible diagnóstico de asociación VACTERL.

Palabras clave: anomalías urogenitales; análisis de secuencia de ADN; Gen *TBX5*.

EXPERIENCIA DE GENÉTICA COMUNITARIA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN UN MUNICIPIO DE BOYACÁ, COLOMBIA

AN EXPERIENCE OF COMMUNITY GENETICS IN PEDIATRIC POPULATION IN A MUNICIPALITY OF BOYACÁ, COLOMBIA

Estefanía Zarate-Amórtegui¹, Juan Sebastián Barrantes-Guamán², Clara Benavides-Villamarin³, Orietta Ivonne Beltrán-Casas⁴

1. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Zara18e@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-1112-3447>.
2. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: sebastianguman123@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-6295-2347>
3. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: Correo: clara.benavides@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4520-845X>
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: orietta.beltran@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7713-6470>.

La genética comunitaria es una estrategia asistencial que aplica el conocimiento de las patologías genéticas a una comunidad, realizando detección de anomalías congénitas y estimando riesgo individual/familiar como mecanismo de prevención primaria y secundaria. En el 2017, en brigada de salud en un municipio de Boyacá (Colombia) consultaron 107 niños para atención en salud por pediatría logrando identificar 7 pacientes que requerían evaluación por genética por presentar dismorfias y/o anomalías congénitas funcionales de etiología con componente genético. Los pacientes tenían alteraciones del crecimiento, retardo psicomotor/déficit cognitivo, enfermedad metabólica y espectro autista/conductual. La población se enfocó así:

- i) Delineación diagnóstica por tener anomalías

mayores/menores al examen físico, identificación de patrones de anomalías o necesidad de estudios adicionales para confirmación diagnóstica.

- ii) Asesoramiento genético sobre la enfermedad favoreciendo así comprensión y adaptación a las implicaciones médicas, psicosociales y reproductivas. Se concluye que las intervenciones de la genética comunitaria son relevantes para diagnosticar patologías genéticas, máxime cuando la ubicación geográfica, vías de acceso y condiciones sociales hacen a la población vulnerable. También, permitió educar sobre las necesidades médicas locales a la comunidad y sobre la necesidad de sensibilización y práctica supervisada asistencial para los estudiantes de pregrado médico en sus programas curriculares.

Palabras clave: Medicina Comunitaria; Genética; Errores Innatos del Metabolismo; Enfermedades Raras; Asesoramiento Genético.

OCURRENCIA DE HIBRIDACIÓN RECIENTE EN ESPECIES ALTOANDINAS DE LYCAENIDAE (LEPIDOPTERA: LYCAENIDAE: THECLINAE) EN COLOMBIA

RECENT HYBRIDIZATION IN HIGH ANDEAN LYCAENID BUTTERFLIES

Soranggy Cruzco Monsalve¹, Carlos Prieto², Rodian Fonseca³

1. Universidad del Atlántico. Barranquilla, Colombia. Correo: scruzco@mail.uniatlantico.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7800-7331>
2. Universidad del Atlántico. Barranquilla, Colombia. Correo: cprieto50@gmail.com
3. Universidad del Atlántico. Barranquilla, Colombia. Correo: rodian1@gmail.com.

La hibridación puede actuar como un agente de adaptación evolutiva, ocasionando que genes de una especie puedan entrar al pool de genes de otra e introducir una novedad génica (introgresión genética). Para los géneros de lepidópteros *Rhamma*, *Penaincisalia* y *Micandra* no existen estudios que proporcionen evidencias sobre la existencia de hibridación reciente como si se ha demostrado en otros grupos (ej., *Heliconius*: Nymphalidae). Por lo que, se busca determinar si ha existido introgresión mitocondrial en especies de la familia Lycaenidae, a partir de múltiples comparaciones de distancia

genética entre individuos provenientes de poblaciones simpátricas y alopátricas. Para esto se tomaron secuencias del gen mitocondrial COI encontradas en BOLD systems y se hipotetizó que la simpatría entre especies permite cruces entre ellas, disminuyendo las distancias genéticas en comparación con aquellas que se encuentren en alopatría. De esta manera si ha existido hibridación reciente en dichas especies, se observará menor distancia genética entre individuos que vuelan en simpatría con respecto a individuos de las mismas especies que vuelan en alopatría.

Palabras clave: Introgresión; Lycaenidae; COI; Hibridación.

CARACTERIZACIÓN *CAMPYLOBACTER JEJUNI* Y GENES RESISTENCIA ANTIBIÓTICOS *BLASHV*, *BLATEM*, *BLACMY-2* EN CARNE DE POLLO CRUDA

CHARACTERIZATION *CAMPYLOBACTER JEJUNI* AND ANTIBIOTIC RESISTANCE GENES *BLASHV*, *BLATEM*, *BLACMY-2* IN RAW CHICKEN MEAT

Ludis Oliveros-Ortiz¹, Ibeth Luna², Antonio Acosta-hoyos³, Milton Quintana⁴

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Ludys.oliveros@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6657-8102>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: iluna1@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-1489-4992>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: aacosta24@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7443-3982>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: mquintana2@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7934-4361>

El *Campylobacter jejuni* causa enfermedades gastrointestinales y enteritis bacteriana en humanos, dentro de sus complicaciones clínicas que presenta, artritis reactiva, meningitis, septicemia, síndrome de Guillain-Barré. A demás la mayoría de estas cepas bacterianas presenta multirresistencia a diferentes antibióticos. Este estudio consiste en caracterizar el *Campylobacter jejuni*, y los genes de resistencia antibióticos *blaSHV*, *blaTEM*, *blaCMY-2*, en carne de pollo crudo en el mercado público de Barranquilla. Para la recolección de la muestra se utiliza el manual de Bacteriología Analítica; para la identificación se hace extracción de ADN total de la muestra de pollo incubada en el caldo

bolton. El ADN con la técnica de PCR en tiempo real (RT- qPCR) multiplex, se identifica el género y especie, dirigido al 16S rRNA para género y los genes *ciaB* y *dnaJ* especie; igualmente se procederá la identificación de los genes de resistencia a los antibióticos. Con los resultados se implementa la PCR tiempo real (RT- qPCR) multiplex estandarizada, para identificar *Campylobacter jejuni* y sus genes de resistencia a antibióticos en alimentos, lo cual permitirá contar con un sistema rápido, confiable y oportuno, a nivel industrial y clínico, para apoyar programas de vigilancia epidemiológica en el monitoreo de las enfermedades transmitidas por alimento.

Palabras clave: RT- qPCR multiplex; enfermedad zoonótica; resistencia bacteriana.

ALTO RIESGO OBSTÉTRICO, MICROCEFALIA Y SÍNDROMES NEUROLÓGICOS POR EL ZIKA VIRUS

HIGH OBSTETRIC RISK, MICROCEPHALY AND NEUROLOGICAL SYNDROMES DUE TO THE ZIKA VIRUS

Angelith Vanessa Sarmiento-Medina¹, Claudia Marcela Barandica-Bolaño², Maria José Gutiérrez Vargas³, Cristiano Trindade⁴

1. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. <https://orcid.org/0000-0002-6237-322X>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: C_marcela0320@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-3865-2616>
3. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: majo.980122@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-0869-7052>
4. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Cristiano.trindade@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6128-5025>

En Colombia por cada 100.000 nacidos vivos 76 madres pierden la vida a causa del embarazo de alto riesgo (ARO). En la ciudad de Barranquilla existen un gran conjunto de factores de riesgo que pueden influir en la alteración de las semanas de embarazo e incluso en la mala formación del feto y síndromes neurológicos con antecedente de enfermedad compatible con infección por virus Zika (ZIKV). El objetivo dese estudio es saber la frecuencia de mujeres embarazadas con ARO por el ZIKV en el período de octubre de 2017-

mayo de 2018 en el Hospital Materno Infantil del municipio de Soledad. Durante ese período, 2547 estuvieron clasificadas con ARO, de las cuales 504 (19,78%) por el ZIKV. Hasta la semana epidemiológica 34 de 2018 se han notificado 16 casos sospechosos de síndromes neurológicos (Síndrome Guillain-Barre, Encefalitis viral no especificada y otras enfermedades degenerativas de sistema nervioso) y con el aumento de casos de ZIKV en mujeres embarazadas, esa estadística debe subir en los próximos meses.

Palabras clave: Zika virus; Microcefalia; Síndrome neurológico; ARO.

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO-FKBP14, PRIMER REPORTE COLOMBIANO

FKBP14 KYPHOSCOLIOTIC EHLERS DANLOS SYNDROME, FIRST COLOMBIAN REPORT

Felipe Ruiz-Botero¹, Diana Ramirez-Montaño², Harry Pachajoa³

1. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: fruiz@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9536-7080>
2. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: daramirez@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9424-7554>
3. Universidad Icesi. Cali, Colombia. Correo: hmpachajoa@icesi.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-2672-0439>

El síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) es un grupo es un grupo de trastornos hereditarios del tejido conectivo, clínicamente y genéticamente heterogéneos, caracterizado por hiperextensibilidad de la piel, mala curación de heridas, hiper movilidad articular y tejido frágil. Desde 1997 se ha descrito un nuevo espectro de variantes poco frecuentes de EDS, entre las cuales se incluye el EDS tipo cifoescoliótico, caracterizado por hipotonía muscular severa al nacimiento, cifoescoliosis progresiva severa, osteopenia, globos oculares frágiles y debilidad vascular. Esta variante de EDS es causada por mutaciones en el gen PLOD1; sin

embargo, una variante rara recesiva que afecta el gen FKBP14 ha sido reportada, con hallazgos clínicos adicionales que incluyen retraso del desarrollo motor grueso, miopatía, deterioro de la audición y una proporción normal de lisilpiridinolina a hidroxilisilpiridinolina en la orina. Presentamos el primer paciente colombiano con una mutación FKBP14 c.362dupC, previamente reportado en la literatura; con características clínicas que incluyen hipotonía generalizada, retardo en el desarrollo de hitos motores gruesos, pérdida de la audición, cifoescoliosis progresiva de inicio temprano, hiper movilidad articular y deformidades en los pies.

Palabras clave: Síndrome de Ehlers Danlos; Curvatura espinal; Diagnóstico molecular.

SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA FRENTE AL CÁNCER BUCAL POR LA INFECCIÓN DEL VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO

GENETIC SUSCEPTIBILITY TO ORAL CANCER DUE TO HUMAN PAPILOMAVIRUS INFECTION

Martha Rebolledo-Cobos¹, Zuleima Yáñez-Torregroza²

1. Universidad Metropolitana. Barranquilla, Colombia. Correo: mrebolledo@unimetro.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-0488-2464>
2. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: yaneztz@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3187-8708>

El virus del papiloma humano (VPH) es uno de los responsables del cáncer bucal (CB), factores genéticos juegan un papel modulador del riesgo, sin embargo no todos los individuos expuestos padecen cáncer. El objetivo es describir los factores de susceptibilidad genética frente a CB por la infección del VPH. Se realizó una búsqueda sistemática en tres bases de datos, utilizando descriptores y activando los filtros: Ensayo clínico, revisiones sistemáticas, metaanálisis, estudios en humanos, sin distinción de sexo y edad. Con fechas específicas de publicación, evidenciando 115 de los cuales inicialmente se seleccionaron 64. Después de revisar sus títulos y

resúmenes, solo 18 investigaban la susceptibilidad genética frente a CB por VPH. Se excluyeron estudios que no cumplían con los criterios de selección. Finalmente solo 7 hicieron parte del análisis final. Los resultados mostraron polimorfismos en tres categorías principales, simultaneas y relacionadas con el VPH y CB, evidenciándose 3 artículos relativos a la desregulación en mecanismos de control del ciclo celular, 1 a mutaciones en la vía apoptótica y 3 con respecto a polimorfismos de respuesta inmune. No siempre el patrón de oncogénesis de todos los CB se encuentra relacionado exclusivamente con la presencia del VPH, si no, a otros factores.

Palabras clave: HPV and oral cancer; Human susceptibility; HPV infection; oral cavity; polymorphisms of a single nucleotide; SNP.

GENÓMICA EN COLOMBIA: ANCESTRALIDAD Y APLICACIONES EN SALUD PÚBLICA

GENOMICS IN COLOMBIA: ANCESTRY AND APPLICATIONS IN PUBLIC HEALTH

Augusto Valderrama-Aguirre¹, Lavanya Rishishwar², Aroon T. Chande³, Andrew C. Conley⁴, Emily T Norris⁵, Jessica Rowell⁶, Shashwat D. Nagar⁷, Juan Esteban Gallo⁸, Leonardo Mariño-Ramírez⁹, Miguel A. Medina-Rivas¹⁰, I. King Jordan¹¹

1. Instituto de Investigaciones Biomédicas (COL0082529). Universidad Libre-Seccional, Cali. Colombia. Visiting Scholar, School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, USA. Correo: avalderr@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-5255-1440>
2. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology. Atlanta, USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory. Atlanta, USA. PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: mail@aroonchande.com - <https://orcid.org/0000-0001-5260-3135>
3. IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory. Atlanta, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: Irishishwar@ihrc.com - <https://orcid.org/0000-0002-2055-9392>
4. IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory. Atlanta, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: aconley@ihrc.com - <https://orcid.org/0000-0003-0061-9906>
5. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology. Atlanta, USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory. Atlanta, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: etnorris@gatech.edu. - <https://orcid.org/0000-0003-1058-7039>
6. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, 950 Atlantic Drive. Atlanta, GA 30332, USA. Correo: jessica.rowell@gatech.edu
7. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology, Atlanta, Georgia USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory. Atlanta, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: shashwat@gatech.edu. -<https://orcid.org/0000-0001-7393-7054>
8. Universidad CES. Medellín, Colombia. Correo: jegallo@ces.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-5690-0396>
9. National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine, National Institutes of Health. Bethesda, USA. Correo: marino@ncbi.nlm.nih.gov - <https://orcid.org/0000-0002-5716-8512>
10. Universidad Tecnológica del Chocó. Quibdó, Colombia. Correo: mmedinarivas@gmail.com
11. School of Biological Sciences, Georgia Institute of Technology. Atlanta, USA; IHRC-Georgia Tech Applied Bioinformatics Laboratory, Atlanta, USA; PanAmerican Bioinformatics Institute. Cali, Colombia. Correo: king.jordan@biology.gatech.edu - <https://orcid.org/0000-0003-4996-2203>

Tener acceso a la secuencia individual del genoma humano, completo o porciones significativas de éste, es una realidad cada vez más cercana a todos. Por otro lado, los estudios de tipo GWAS han ampliado significativamente nuestra comprensión de fenómenos complejos en el proceso salud-enfermedad. Estos hechos

han sentado las bases para una revolución en la atención médica moderna. La barrera para que un país como Colombia sea parte de tal revolución es la baja representación de su población en estudios de alcance genómico. En nuestro consorcio hemos unido esfuerzos en pro de reducir la brecha existente respecto a la genómica

de las poblaciones que son producto del ‘intercambio colombino’. Hemos diseñado métodos para caracterizar la ancestralidad de los genomas de las poblaciones actuales y su influencia en el perfil salud-enfermedad. Los resultados en temas como Diabetes, Cáncer y Autoinmunidad, entre otros han permitido vislumbrar una forma

de aplicación translacional de éste conocimiento, representando una ventaja significativamente costo-efectiva al momento de establecer políticas de salud pública. Finalmente, la discriminación genética es un riesgo a afrontar y se abordarán detalles sobre este punto. Para más información ingresar a www.chocogen.com.

Palabras clave: Genómica; Investigación en Medicina Traslacional; Salud Pública; Pruebas Genéticas; Política de Salud.

NUEVAS APLICACIONES MÉDICAS DE LA CITOGENÉTICA, DE TJIO A LA NGS INCLUYENDO CRISPR/CAS9

NEW MEDICAL APPLICATIONS OF CYTOGENETICS, FROM TJIO TO NGS INCLUDING CRISPR/CAS9

José Miguel García-Sagredo¹

1. Universidad de Alcalá. Madrid, España. Correo: jose.garciasagredo@uah.es - <https://orcid.org/0000-0001-6821-0563>

El comienzo de la citogenética en la asistencia clínica ocurre tras el descubrimiento de Tjio en 1956 y la inmediata descripción de la trisomía 21 un años después. El bandeo cromosómico permitió la identificación de los cromosomas y la descripción de aneuploidías y grandes traslocaciones, posteriormente en los años 90, la citogenética molecular permite el estudio de microdeleciones y microduplicaciones que se amplían considerablemente tras el empleo de los arrays de CGH. En el siglo XXI las técnicas citogenómicas amplían la capacidad diagnóstica de la citogenética en grandes grupos de pacientes como la discapacidad intelectual y los síndromes de anomalías múltiples congé-

nitias. En el campo oncológico el conocimiento de traslocaciones en la célula tumoral ha facilitado el diagnóstico y seguimiento de los pacientes incluyendo la indicación terapéutica. Paralelamente la citogenética ha permitido la detección de agentes genotóxicos así como el estudio de poblaciones expuestas a ellos. La secuenciación de los cromosomas ha posibilitado el uso de procedimientos diagnósticos tales como el test prenatal no invasivo o la biopsia líquida. Por último, la aplicación de las técnicas de edición genómica como CRISPR/Cas9 inician una nueva etapa en el conocimiento y función de los cromosomas junto con posibles aplicaciones terapéuticas.

Palabras clave: Citogenética; Citogenética molecular; Citogenómica.

DISMORFOLOGÍA, RETOS ACTUALES

DYSMORFOLOGY, CURRENT CHALLENGES

Estela Morales-Peralta¹

1. Universidad Médica de la Habana. La Habana, Cuba. foranaris@infomed.sld.cu - <https://orcid.org/0000-0002-2663-4138>

El proceso diagnóstico consta de tres herramientas fundamentales: el interrogatorio, el examen físico y la aplicación de la tecnología; en Dismorfología -estudio de las alteraciones morfológicas- tiene sus peculiaridades. Para analizar los retos actuales en la identificación de las enfermedades dismorfológicas en base a las herramientas diagnósticas; se realizó una búsqueda bibliográfica utilizando principalmente la base de datos PubMed, aplicando una estrategia en la que se utilizaron como términos preferentes: diagnóstico y genética. Fueron seleccionados materiales publicados en inglés o español a los que se tuvo acceso a texto completo, evaluando su contenido.

Se encontró que entre los desafíos actuales para el diagnóstico dismorfológico se incluyen la presencia de: penetrancia reducida, expresividad variable, heterogeneidad genética; así como la falta de consenso en aplicación de términos para designar los signos clínicos; la aplicación de la tecnología ha resultado importante y decisiva para el diagnóstico; especialmente cuando se realiza en base a la integración clínica. Se concluye que el diagnóstico dismorfológico es una actividad humana cuyo responsable en desarrollarla es el médico, quien debe integrar el resultado de la aplicación de los datos obtenidos en el interrogatorio, el examen físico y la aplicación de la tecnología.

Palabras clave: Diagnóstico; Genética; Defecto; Anomalía; Congénito Mutación; Interrogatorio.

BASE GENÉTICA DE LAS INMUNODEFICIENCIAS DEL RECEPTOR DE ANTÍGENOS DEL LINFOCITO T (TCR).

GENETIC BASIS OF T-LYMPHOCYTE ANTIGEN RECEPTOR (TCR) IMMUNODEFICIENCIES

José R. Regueiro¹

1. Universidad Complutense. Madrid, España. Correo: regueiro@med.ucm.es - <https://orcid.org/0000-0001-8442-7762>

El TCR es un agregado tetradimérico de glicoproteínas de membrana responsable de la selección y activación de los linfocitos T que nos protegen de las infecciones. Existen tres isotipos de TCR (pre-TCR, TCR $\alpha\beta$ y TCR $\gamma\delta$) que en humanos comparten las cadenas que participan en señalización (CD3 γ , CD3 δ , CD3 ϵ y CD247/ ζ organizadas en los dímeros $\gamma\epsilon$, $\delta\epsilon$ y $\zeta\zeta$) y difieren en las que reconocen antígeno (pre-T α , TCR α , TCR β , TCR γ , TCR δ , organizadas en los dímeros $\beta\mu$ T α , $\alpha\beta$ y $\gamma\delta$). Las inmunodeficiencias (ID) del TCR son enfermedades raras autosómicas recesivas que se caracterizan por bajos niveles de expresi-

ón del TCR, a menudo asociados a linfopenia T, pero no B ni NK, y a ID combinada grave y/o autoinmunidad, que son letales si no se tratan con trasplante o terapia génica. La causa habitual son mutaciones puntuales (fundadoras en algunos países como Ecuador), que afectan a la secuencia o al ajuste, con menos frecuencia deleciones genómicas o inserciones. El resultado es la deficiencia total o parcial de alguna de las cadenas citadas (todas las señalizadoras y TCR α), que sólo en el caso de CD247 revierte por mutaciones somáticas, lo que sugiere que ese gen está más expuesto que el haplotipo de genes CD3.

Palabras clave: Linfocito T; TCR; CD3; CD247; reversión.

BIOMARCADORES EN CÁNCER COLORRECTAL APLICACIONES EN EL RÉGIMEN DE SEGURIDAD SOCIAL EN COLOMBIA

BIOMARKERS IN COLORECTAL CANCER APPLICATIONS IN THE SOCIAL SECURITY REGIME IN COLOMBIA

Mabel Bohórquez¹, Magdalena Echeverry de-Polanco², Luis Carvajal-Carmona³

1. Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia. Correo: mebohorquez@ut.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-7679-5570>
2. Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia. Correo: echeverrydepolanco@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-4919-0821>
3. Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia. University of California. Davis, USA; Fundación genética y genómica, Medellín Colombia. Correo: lgcarvajal@ucdavis.edu - <https://orcid.org/0000-0001-7129-2918>

El Carcinoma Colorrectal (CCR), enfermedad que presenta altas tasas de incidencia y mortalidad en Colombia. En 1.278 pacientes con CCR esporádico, se evaluaron por PCR convencional los genes *APC*, *KRAS* y *TP53* y, utilizando “Next generation sequencing” (NGS), 47 genes involucrados con la predisposición a desarrollar cáncer. La sensibilidad del análisis inmunohistoquímico de MLH1 para la detección de MSI+, fue de 71% (CI: 49 - 87). El 23% presentaron alta inestabilidad microsatelital (MSI-H). El panel molecular para las mutaciones: *KRAS* 23,9%, *TP53* 63,4% y *APC* 40,3%. Las variantes más frecuentemente fueron: *TP53* R175H (26%), *KRAS* G12D (11%), *APC* K1363N (14%); el

25% de los pacientes son triple negativos para las mutaciones en estos genes, lo que obliga a investigar otras rutas en la carcinogénesis del CCR. El 66% de las mutaciones encontradas por método NGS resultaron ser no sinónimas, el gen con mayor frecuencia de mutaciones patogénicas fue el *APC* (12%). Es necesario establecer políticas públicas de tamizaje para CCR en la población menor de 50 años, realizar el tamizaje con Inmunohistoquímica para MMR y la determinación de inestabilidad microsatelital, que permiten identificar pacientes en riesgo. La identificación de variantes génicas para Colombia permitirá, establecer estrategias preventivas de tamizaje.

Palabras clave: Neoplasias Colorrectales; gen *TP53*; gen *APC*; mutación.

APLICACIONES DE LA GENÉTICA DE POBLACIONES Y NGS EN LA MEDICINA

APPLICATIONS OF POPULATION GENETICS AND NGS IN MEDICINE

Carlos Fernando Prada-Quiroga¹

1. Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia. Correo: cfpradaq@ut.edu.co -<https://orcid.org/0000-0001-5201-9502>.

Uno de los objetivos de la genética humana es el estudio e identificación de marcadores moleculares asociados tanto a enfermedades monogénicas como multifactoriales, siendo estas últimas de mayor impacto en la medicina. Las poblaciones humanas siguen los mismos principios evolutivos que otros organismos, como migración, selección, efecto fundador, endogamia; mezclados con factores sociales y culturales; mecanismos asociados con una alta prevalencia de ciertas enfermedades dentro de grupos étnicos específicos. En esta charla, se analizan los aspectos más relevantes de la genética poblacional, aplicados a diferentes técnicas de secuenciación de siguiente generación utilizados en la identificación de genes candidatos de

enfermedades multifactoriales. Basados en artículos científicos y de revisión, se discute el efecto del N muestral, frecuencias alélicas, desequilibrio de Hardy-Weinberg y de ligamiento sobre los resultados obtenidos mediante las técnicas de GWAS, Exoma y secuenciación del genoma completo. La actual tecnología de genotipificación y de secuenciación masiva de genomas, han permitido la identificación de miles de SNPs asociados a enfermedades humanas. No obstante, un gran número de estas variantes no dispone de pruebas funcionales, sumado a una gran disparidad en las bases de datos sobre la variación genética de diferentes poblaciones en el mundo, centrada principalmente en individuos de ascendencia europea.

Palabras clave. Herencia Multifactorial; Genotipo; Genética de Población; Genómica; ADN.

PANORAMA DE LA IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE PERSONAS DESPARECIDAS (MPI) Y VÍCTIMAS DE DESASTRES MASIVOS (DVI) EN COLOMBIA

VIEW OF THE GENETIC IDENTIFICATION OF MISSING PERSONS (MPI) AND VICTIMS OF MASSIVE DISASTERS (DVI) IN COLOMBIA

Adriana Alexandra Ibarra-Rodríguez¹

1. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo: adriana.ibarra@udea.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8143-9765>

El pasado 30 de agosto se conmemoró el Día Internacional de las Víctimas de Desaparición Forzada, en Colombia las cifras emanadas de las diferentes entidades tanto gubernamentales como de víctimas no han establecido un número exacto de las personas desaparecidas por el conflicto armado que ha vivido nuestro país desde hace más de 50 años. Actualmente en la era del Posconflicto en Colombia y la creación de la Jurisdicción Especial para la Paz (JEP), cuyos objetivos se centran en Satisfacer el derecho de las víctimas a la justicia, Ofrecer verdad a la Sociedad Colombiana y Contribuir al logro de una paz esta-

ble y duradera; el aporte de la Genética Forense es fundamental como herramienta para complementar la identificación plena de individuos en el logro de los objetivos mencionados. Por otro lado, las condiciones geográficas de nuestro País, facilitan la posibilidad que se presenten desastres de gran magnitud que pueden generar una gran cantidad de personas desaparecidas. Lo anterior hace necesario que los profesionales forenses tengan la capacidad de abordar el análisis de casos para la identificación de personas desaparecidas por el conflicto armado (MPI) y por desastres Masivos (DVI).

Palabras clave: Genética Forense; Víctimas de Desastres Masivos (DVI); Identificación de Personas Desaparecidas (MPI); conflicto armado; Jurisdicción Especial para la Paz (JEP).

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS CON RESPUESTA A TAMOXIFENO EN PACIENTES CON CÁNCER DE SENO

IDENTIFICATION OF GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH RESPONSE TO TAMOXIFEN IN PATIENTS WITH BREAST CANCER

Yeimy Viviana Ariza-Marquez¹, Fabio Aristizabal², Ignacio Briceño³, Edgar Benitez⁴, Luis Fernando Niño⁵, Juvenal Yosa⁶

1. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: yvarizam@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-5113-5816>
2. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: faaristizabalg@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6405-7079>
3. Universidad de la Sabana. Bogotá, Colombia. Correo: ibriceno@unisabana.edu.co - <http://orcid.org/0000-0001-7300-6401>
4. Universidad de la Sabana. Bogotá, Colombia. Correo: benitez.edgar@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-7632-5109>
5. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: lfninov@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-4703-0007>
6. Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia. Correo: Juvenal.yosa@unisimonbolivar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-6492-2640>

El cáncer de seno está conformado por un grupo de enfermedades multigénicas con gran impacto a nivel mundial. Para su tratamiento, existen diversas alternativas terapéuticas, una de ellas, la hormonoterapia; donde tamoxifeno (TAM) es el medicamento de primera elección. El tamoxifeno requiere la acción de la enzima CYP2D6 para su biotransformación y es conocido que la variabilidad genética de esta, condiciona la presencia de diversos fenotipos que inciden en la capacidad de metabolizar tamoxifeno. Para establecer las frecuencias alélicas de variantes en CYP450 se procesaron muestras de 30 pacientes con cáncer ductal infiltrante. Las variantes funcionales con actividad

normal identificadas en las pacientes fueron: CYP2D6*1, CYP2D6*2A y CYP2D6*35, para el caso de las variantes no funcionales se identificaron CYP2D6*3 y CYP2D6*4. Finalmente, para las variantes con actividad reducida en la población se identificaron CYP2D6*9, CYP2D6*17 y CYP2D6*41. Para las dos pacientes pobres metabolizadoras se realizó modelamiento molecular, donde se mostró que las variantes en CYP2D6 no están en el sitio de unión con tamoxifeno pero si están afectando la plasticidad de la proteína, generando mayor rigidez en la estructura y bloqueo en uno de los túneles de ingreso, situación que estaría incidiendo en la interacción de tamoxifeno y CYP2D6.

Palabras clave: Farmacogenética; Farmacogenómica; tamoxifeno; estado metabolizador.

TRASTORNO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO IIN (CDG2N) FAMILIAR OCASIONADO POR VARIANTE PATOGENICA DEL GEN SLC39A8

DISORDER OF GLYCOSYLATION TYPE IIN (CDG2N) FAMILIAL CAUSED BY PATHOGENIC VARIANT OF SLC39A8 GENE

Yaqueline Ladino¹, Juan David Guevara², Justinne Patiño³, Orietta Ivonne Beltran⁴

1. Hospital Pediátrico de la Misericordia. Bogotá, Colombia. Correo: yaqueline.ladino@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-2882-2749>.
2. Hospital Pediátrico de la Misericordia. Bogotá, Colombia. Correo: jdramosg@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-7508-9570>.
3. Hospital Pediátrico de la Misericordia. Bogotá, Colombia. Correo: yaqueline.ladino@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9080-2482>
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: U0401651@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-9080-2482>

El trastorno de la glicosilación tipo IIn (CDG2N) es una enfermedad autosómica recesiva con presentación multisistémica, neurodesarrollo alterado, hipotonía asociado a deterioro neurológico, atrofia cerebelosa, estatura baja, alteraciones visuales y auditivas. Presentamos una familia cundiboyacense (Colombia), padres consanguíneos con descendencia de un niño de 12 años (P1) y una niña de 10 años (P2) que presentaron retraso psicomotor, déficit neurológico, hipotonía severa y estrabismo. Un hermano de 20 años con dificultad del aprendizaje leve, un hermano de 8 años sano y un hermano fallecido a los 9 años por neumonía. P1 nace a término con peso bajo, manifestando hipotonía y

ataxia desde los 4 meses de edad con hipoacusia neurosensorial bilateral. P2 nace a término con adecuado peso mostrando hipotonía desde los 2 meses y ataxia a los 4 años. Las neuroimágenes de P1 evidenciaron atrofia cerebelar, su hermana (P2) muestra atrofia cerebral frontal. Se realizó secuenciación exómic identificando variante patogénica homocigota c.610G>T; p.Gly204Cys en el gen SLC39A8 que codifica un simportador de manganeso y zinc (ZIP8) la disfunción del canal, disminuye la concentración de manganeso por reabsorción renal e intestinal insuficiente, este es un oligoelemento esencial y cofactor de la galactosiltransferasa generando así un trastorno de la glicosilación.

Palabras clave: Glicosilación; Gen SLC39A8; Manganeso; Hipotonía muscular; Trastornos del Neurodesarrollo.

ROL DEL FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN RUNX2 EN CÁNCER DE PULMÓN

ROLE OF RUNX2 TRANSCRIPTION FACTOR IN LUNG CANCER

Herreño, A¹; Ramirez, A²; Cañas, A³; Moreno, O⁴; Rojas A⁵

1. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: herreñoa@javeriana.edu.co
2. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: a.ramirez.r@javeriana.edu.co
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: acanas@husi.org.co - <https://orcid.org/0000-0002-0104-4107>.
4. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: moreno-o@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-0826-6191>,
5. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: rojas-adriana@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8528-4433>

El cáncer de pulmón es una de las causas más comunes de muerte por cáncer en el mundo. Dentro de los factores epigenéticos se encuentran las modificaciones covalentes de histonas, un mecanismo que regula transcripcionalmente la expresión de una variedad de factores de transcripción (FT). Uno de los FT que puede participar en cáncer es RUNX2 el gen maestro de la diferenciación osteogénica. En este trabajo se analizaron 18 muestras de tejido pulmonar de sujetos de investigación con cáncer de origen pulmonar y con cáncer de otro tipo de tejido con metástasis a pulmón. Mediante qRT-PCR y wes-

tern blot se observó un incremento en la expresión de RUNX2 en el 82% de los sujetos de investigación analizados. Adicionalmente los ensayos de inmunoprecipitación de la cromatina (ChIP) demostraron que la activación de *RUNX2* está relacionada con el enriquecimiento de modificaciones covalentes de histonas activadoras. De otra parte, ensayos funcionales del gen *RUNX2* en la línea celular A549 demostraron que este factor de transcripción participa en la regulación positiva de genes antiapoptóticos y genes involucrados en la transición epitelio mesénquima (EMT).

Palabras clave: Epigenética; transcripcional; RUNX2.

BASE GENÉTICA DE LA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA DE TIPO T (T-ALL)

GENETIC BASIS OF T-CELL ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA (T-ALL)

María L. Toribio¹

1. Universidad Autónoma de Madrid. Madrid, España. Correo: mtoribio@cbm.csic.es - <https://orcid.org/0000-0002-8637-0373>

La leucemia linfoblástica aguda de células T (T-ALL) es un tumor agresivo que se origina por la acumulación de alteraciones genéticas/epigenéticas durante el desarrollo de los linfocitos T. Más del 60% de las T-ALL presentan mutaciones activadoras en *NOTCH1*, demostrando la relevancia de esta vía en su patogénesis. Sin embargo, la secuencia de alteraciones genéticas que se asocian a *NOTCH1* y determinan la transformación leucémica no puede analizarse retrospectivamente en los pacientes, y es todavía desconocida. Para salvar esta limitación, desarrollamos un modelo de generación *de novo* de T-ALL humana en ratones reconstituidos con progenitores hematopoyéticos que expresan

ectópicamente *NOTCH1* activo, demostrando que *CD44* es una diana transcripcional de *NOTCH1* y un marcador leucémico temprano. Ensayos preclínicos indicaron, además, que *CD44* es esencial para establecer la interacción de las células pre-leucémicas con su nicho en la médula ósea, y para mantener la actividad iniciadora de leucemia (LIC). Otras dianas de *NOTCH1*, *IL-7R* y pre-TCR, también están implicadas en la función LIC y en la patogénesis y progresión de la T-ALL. Estos resultados revelan la necesidad de desarrollar nuevas estrategias terapéuticas frente a estas dianas de *NOTCH1* para eliminar las recaídas y mejorar el pronóstico de los pacientes con T-ALL.

Palabras clave: T-ALL; *NOTCH1*; LIC; Timo.

EVALUACIÓN DEL DAÑO GENOTÓXICO Y CITOTÓXICO EN INDIVIDUOS EXPUESTOS OCUPACIONALMENTE A INSECTICIDAS EN CALI

EVALUATION OF GENOTOXIC AND CYTOTOXIC DAMAGE IN INDIVIDUALS OCCUPATIONALLY EXPOSED TO INSECTICIDES IN CALI

Elizabeth Londoño-Velasco¹, Helberg Asencio-Santofimio², Guillermo Ortega-Avila³, Juan Carlos Aristizabal⁴, Aldair Rosero-Caldóz⁵

1. Pontificia Universidad Javeriana. Cali, Colombia. Correo: elivelasco@javerianacali.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-8137-2169>
2. Pontificia Universidad Javeriana. Cali, Colombia. Correo: hasantofimio@javerianacali.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4135-7618>
3. Pontificia Universidad Javeriana. Cali, Colombia. Correo: jgortega@javerianacali.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-2112-3870>
4. Pontificia Universidad Javeriana. Cali, Colombia. Correo: jcaristizabal@javerianacali.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-0515-1003>
5. Universidad del Cauca. Popayán, Colombia. Correo: aldairrosero@unicauca.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8145-0799>

Los piretroides y organofosforados son sustancias químicas diseñadas para el control de plagas y vectores. Estudios han demostrado que estos compuestos pueden tener efectos mutagénicos, genotóxicos, teratogénicos, hepatotóxicos, neurotóxicos, ecotóxicos, reproductivos, hormonales e incluso un potencial carcinogénico. Sin embargo, no hay suficientes estudios que evalúen los efectos biológicos adversos en poblaciones urbanas expuestas a insecticidas. El objetivo de este estudio fue evaluar los efectos genotóxicos y citotóxicos de piretroides y organofosforados en individuos expuestos ocupacionalmente a insecticidas en Cali. Se realizó un estudio transversal con 64 hombres adultos sanos, 31 aplicadores de insecticidas y 33 individuos no expuestos ocupacionalmente. Se determinó la frecuencia de

micronúcleos (MN) y anomalías nucleares (brotes nucleares, células binucleadas, cariotípica, picnótica, cromatina condensada y cariorrexis) en células epiteliales bucales mediante el ensayo citómico de micronúcleos. Los resultados indican que no hay diferencias estadísticamente significativas entre los grupos de estudio, respecto a la frecuencia de MN y anomalías nucleares. Sin embargo, existe una relación significativa entre la frecuencia de MN ($r=0.495$, $p=0.005$) y la edad, independiente del tiempo laboral en el grupo expuesto. Se recomienda continuar haciendo estudios de monitoreo en este tipo de poblaciones, que permitan identificar factores de riesgo en poblaciones expuestas y contribuir en la implementación de programas de vigilancia epidemiológica ocupacional.

Palabras clave: Genotoxicidad; citotoxicidad; organofosforados; piretroides; micronúcleos; exposición ocupacional.

GENOTIPIFICACIÓN DE LA RESISTENCIA DEL *HELICOBACTER PYLORI* A TERAPIA DE PRIMERA LÍNEA EN BARRANQUILLA, COLOMBIA

GENOTYPING THE RESISTANCE OF *HELICOBACTER PYLORI* TO FIRST-LINE THERAPY IN BARRANQUILLA, COLOMBIA

Aracely García-Cuan¹, Nathalie Zarate-Arciniegas², Valery Oviedo-Bolaño³, Gisela Angulo-Macías⁴,
Kelly Vergara-Safady⁵, Juan Cardona-Pérez⁶.

1. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: agarciac@unilibrebaq.edu.co
2. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: nathaliezarate@outlook.com
3. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: socadellevaleryoviedo@gmail.com
4. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: adaluzanca-66@hotmail.com
5. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: kellyvergarasafady@gmail.com
6. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: pipecardona26@hotmail.com

Helicobacter pylori es un bacilo espiral gramnegativo que coloniza el estómago humano y desempeña un papel clave en la patogénesis de diferentes enfermedades gastroduodenales. La eliminación de *H. pylori* mejora la evolución de la patología gástrica y previene las recurrencias y otras complicaciones. La efectividad de la erradicación en relación con el tratamiento estándar (primera línea), basado en una triple terapia que incluye inhibidores de la bomba de protones, metronidazol, tetraciclina y claritromicina ha disminuido en un 30% en los últimos años; esto podría corresponder al incremento de la resistencia antimicrobiana y a una baja adherencia al tratamiento. El objetivo de este trabajo es evaluar la prevalencia de mutaciones en

los genes implicados en la resistencia a los agentes antimicrobianos de uso común como son: mutaciones relacionadas con resistencia a claritromicina dos regiones del *gen 23S rRNA*, *gen 16S* a tetraciclina y *genes rdxA*, y *frxA* asociados con las resistencia a metronidazol, mediante técnica de PCR y posterior secuenciación de regiones amplificadas; en muestras de saliva de pacientes dispépticos positivos para *H. pylori* tomadas en centros de gastroenterología de la ciudad de Barranquilla, Colombia. Se espera obtener la prevalencia de resistencia primaria de *H. pylori* a metronidazol, tetraciclina y claritromicina propia de esta área geográfica, que sustenten la toma de nuevas medidas de tratamiento con modificaciones terapéuticas que sean costo-eficaces para la población.

Palabras clave: *Helicobacter pylori*; metronidazol; tetraciclina; clindamicina; resistencia antimicrobiana.

RESISTENCIA A CLOROQUINA EXPRESADA EN PLASMODIUM VIVAX ASOCIADA A POLIMORFISMOS COMPARTIDOS INTERESPECIES

RESISTANCE TO CHLOROQUINE EXPRESSED IN PLASMODIUM VIVAX ASSOCIATED TO POLYMORPHISM SHARES BETWEEN SPECIES

Carlos Hernando Parga-Lozano¹, Andrea Carolina Fruto-Mogollon², Camilo José Rosado-De la Rosa³, Jhonatan Padilla-Navarro⁴, Nohemí Esther Santodomingo-Guerrero⁵, Sherman Shaid Perea-Vasquez⁶

1. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: cparga@unilibrebaq.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-5062-5699>
2. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: Andreac-frutom@unilibre.edu.co
3. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: Camiloj-rosadod@unilibre.edu.co
4. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: Jhonatan-padillan@unilibre.edu.co
5. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: nohemysantodomingo7171@gmail.com
6. Universidad libre. Barranquilla, Colombia. Correo: shermans-perea@unilibre.edu.co

La malaria es causada por *Plasmodium sp.*, en su tratamiento se emplean fármacos antipalúdicos como Cloroquina. Los polimorfismos genéticos en los genes crt-0 y mdr-1 han sido propuestos como elementos clave en la resistencia que presenta este parásito hacia la Cloroquina. Relacionar teóricamente los polimorfismos genéticos de resistencia del *Plasmodium vivax* y otras especies causado por Cloroquina. Se realizó una búsqueda sistemática en las bases de datos de PubMed, ClinicalKey y ProQuest, los resultados fueron organizados en función de su expresión para ser analizados por medio del software MEGA7. Se encontró que el gen mdr-1

del *Plasmodium vivax* está asociado a la resistencia a Cloroquina y que diferentes especies como *Leishmania*, *Homo sapiens* y *Cándida sp.* También comparten secuencias génicas semejantes a los de resistencia antipalúdica, lo que supone que debido a la variabilidad genética algunas especies han sido emparentadas con el mismo gen resistente. Se demostró una afinidad entre mdr-1 con *Homo sapiens* y *Leishmania sp.* Por tanto, esta resistencia podría ser compartida filogenéticamente, debido a esto, la población que haya tenido contacto con ellas en las fases de infección tiene predisposición a desarrollar resistencia a Cloroquina.

Palabras clave: Malaria; *Plasmodium vivax*; Polimorfismos; Resistencia farmacológica.

POLIMORFISMOS HLA Y CYP EN SINDROME DE STEVENS-JOHNSON RELACIONADO CON FENITOINA Y CARBAMAZEPINA EN COLOMBIA

HLA AND CYP POLYMORPHISMS IN STEVENS-JOHNSON SYNDROME RELATED TO PHENYTOIN AND CARBAMAZEPINE IN COLOMBIA

Carlos Hernando Parga-Lozano¹, Nohemi Esther-Santodomingo Guerrero², Analidia de Jesús Suarez-Ramirez³

1. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: cparga@unilibrebaq.edu.co
2. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: nohemysantodomingo7171@gmail.com
3. Universidad Libre. Barranquilla, Colombia. Correo: anyesura24@gmail.com

Los polimorfismos genéticos de Antígenos Leucocitarios Humanos (HLA) y Citocromo P450 (CYP) *CYP2C19* y *CYP2C9* han sido propuestos como elementos clave para la susceptibilidad a fármacos antiepilépticos como Fenitoína y Carbamazepina. Estas isoenzimas hepáticas y las HLA exhiben polimorfismos genéticos con variabilidad interindividual en la actividad catalítica. el Síndrome de Stevens-Johnson (SJS), es uno de los efectos adversos idiosincrásicos relacionados con Fenitoína y Carbamazepina. Relacionar los polimorfismos de los alelos HLA y CYP con el Síndrome de Stevens-Johnson causado por Fenitoína y Carbamazepina en población amerindia colombiana. Se realizó una

búsqueda sistemática en las bases de datos de ClinicalKey, ProQuest y Pubmed, los resultados y frecuencias fueron tabuladas y organizadas en función de su expresión utilizando el software MEGA7 para ser analizados. Se encontró que el mayor riesgo de Síndrome de Stevens-Johnson por Fenitoína y Carbamazepina se vinculó significativamente con HLA-B*15:02 y HLA-A*24:02 en chinos Han y HLA-B*51:01 en tailandeses. En la población Amerindia colombiana estudiada, se halló la presencia de los alelos HLA-B*51:01 y HLA-A*24:02, característicamente, por lo que debe ser estudiado como marcador de predisposición genética para este síndrome en amerindios.

Palabras clave: Carbamazepina; CYP; Fenitoína; Farmacogenómica; HLA.

MODELO PARA EL ESTUDIO DE HIPERSENSIBILIDAD A FARMACOS BASADO EN BUCILAMINA Y ALELOS HLA-DRB1:08*02

MODEL FOR THE STUDY OF HIPERSENSIBILITY TO DRUGS BASED ON BUCILLAMINE AND THE HLA-DRB1:08*02 ALLELE

Carlos Hernando Parga-Lozano¹, Alexander David Tapia-Sierra², José Eliecer Brito-Alvarez³, Mateo de las Salas-Tirado⁴

1. Universidad Libre, Barranquilla, Colombia. cparga@unilibrebaq.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-5062-5699>

2. Universidad Libre, Barranquilla, Colombia. alexsierra_12@hotmail.com

3. Universidad Libre, Barranquilla, Colombia. joseeliecerb@hotmail.com

4. Universidad Libre, Barranquilla, Colombia. mdelassalas020@estunilibrebaq.edu.co

Las reacciones por hipersensibilidad constan de un componente genético del que hacen parte las moléculas del Complejo Mayor de Histocompatibilidad las cuales poseen alelos asociados al desarrollo de hipersensibilidad hacia medicamentos, entre los que se encuentra el alelo HLA-DRB1*08:02 como factor predisponente de hipersensibilidad a Bucilamina (fármaco anti-reumático) siendo este fármaco el punto de partida para el estudio de la relación existente entre las reacciones de hipersensibilidad a medicamentos y la expresión de alelos del CMH. Se busca hallar relación existente entre la hipersensibilidad al medicamento y la expresión del alelo específico en poblaciones amerindias de la Sierra Nevada de

Santa Marta. Se realizó una búsqueda sistemática en bases de datos como Science, ScienceDirect, Elsevier y Pubmed, las frecuencias obtenidas fueron tabuladas y organizadas en función de su expresión para ser analizadas por medio del software MEGA7. Se halló una frecuencia significativa del alelo HLA-DRB1*08:02 en las poblaciones Ijka(61,7%), Arhuaco(41,5%), Kogi(17,9%) y Arsario(15%). Se recomienda un manejo cuidadoso de la Bucilamina y fármacos molecularmente similares a este en las poblaciones amerindias susceptibles. Se sugiere la utilización del modelo propuesto para el estudio de otros fármacos que puedan desencadenar reacciones alérgicas en base a la expresión de alelos del HLA.

Palabras clave: HLA; Bucilamina; Hipersensibilidad; Amerindio.

BARRERAS DE SALUD DETECTADAS EN PACIENTES CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS QUE AFECTAN LA AUDICIÓN O VISIÓN

HEALTH BARRIERS DETECTED IN PATIENTS WITH CONGENITAL ANOMALIES THAT AFFECT HEARING OR VISION

Alba Ibañez-Morantes¹, Karen Sarmiento Acuña², Fernando Suárez-Obando³, Nicolas Tamayo⁴, Nancy Gelvez⁵, Greizy López Ieal⁶, Paola Ayala-Ramírez⁷, Juana Angel⁸, Juan Carlos Prieto⁹, Shirly Puentes¹⁰, Catherine Rodriguez¹¹, Marta Lucia Tamayo¹², Ignacio Zarante¹³.

1. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: acim1217@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-4006-782X>
2. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: ksarmiento@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-1642-8402>
3. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: fernando.suarez@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6336-5347>
4. Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Carrera 7 No. 40 - 62 Edificio 32, Bogotá, Colombia; nicotamayo17@gmail.com - <https://orcid.org/0000-0003-3745-3903>
5. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: nancy.gelvez@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-3925-1451>
6. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: greizy.lopez@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-9380-0792>
7. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: payala@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-0141-1149>
8. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: jangel@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-6623-5337>
9. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: jcprieto@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8706-0775>
10. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: saludmaternoinfantil@saludcapital.gov.co - <https://orcid.org/0000-0002-8595-1942>
11. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: crodriguez@saludcapital.gov.co - <https://orcid.org/0000-0002-8213-5042>
12. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: mtamayo@javeriana.edu.co - <https://orcid.org/0000-0001-8297-3970>
13. Pontificia Universidad Javeriana. Bogotá, Colombia. Correo: izarante@javeriana.edu.co; <https://orcid.org/0000-0002-0729-6866>

La atención médica oportuna permite disminuir mortalidad y discapacidad en pacientes con anomalías congénitas, sin embargo, existe un aumento de barreras en los servicios de salud para esta población vulnerable. Nos propusimos identificar las barreras de salud en pacientes con anomalías congénitas (AC) visuales o auditivas. Se obtuvo la información del Programa de Atención Integral a Familias con Enfermedades Huérfanas Visuales o Auditivas. Se seleccionaron pacientes nacidos entre agosto 2016 - diciembre 2017 con AC que afectaran la audición o visión. Se contactaron telefónicamente los padres, se firmó el consentimiento informado y se valoró clínicamente los

pacientes. La información se consignó en Redcap y fue analizada en Microsoft Excel® 2016. Se incluyeron 50 pacientes con AC con compromiso visual o auditivo, 83.3% presentaron por lo menos una barrera en atención en salud. El no agendamiento fue la barrera más frecuente con 80%, e incluyó agendamiento para citas con especialistas, exámenes y cirugías; la barrera de la no autorización tuvo una frecuencia del 15% y la barrera de ausencia de convenio un 5%. Es importante el papel de las instituciones regulatorias de las entidades prestadoras de servicios para garantizar la adecuada y oportuna atención, a fin de disminuir mortalidad y discapacidad.

Palabras clave: Salud pública, epidemiología, Anomalías congénitas; Barreras en atención en salud; visión; audición.

EVALUACIÓN POR DOCKING MOLECULAR DE LA ACTIVIDAD ANTICOLINESTERÁSICA DE ALCALOIDES DE LA FAMILIA AMARYLLIDACEAE

ASSESSMENT OF THE ACETYLCHOLINESTERASE INHIBITORY ACTIVITY OF AMARYLLIDACEAE FAMILY ALKALOIDS BY MOLECULAR DOCKING

Willian O. Castillo¹, Silvana Giuliatti².

1. Universidad del Cauca. Popayan, Colombia. Correo: wocastillo61@gmail.co - <https://orcid.org/0000-0001-9138-1248>
2. Universidad de Sao Paulo. São Paulo, Brazil. Correo: silvana@fmrp.usp.br - <https://orcid.org/0000-0002-7520-6420>

La enfermedad de Alzheimer (EA) es una enfermedad progresiva crónica. El cerebro de un paciente presenta placas neuríticas formadas por el péptido beta amiloide ($A\beta$), ovillos neurofibrilares y disfunción colinérgica. Sin embargo, aún no es claro si el deterioro colinérgico es consecuencia de la pérdida de neuronas colinérgicas y receptores de acetilcolina (AChR), o de las interacciones moleculares del $A\beta$ con los AChR lo que conduce a la desregulación de la función cerebral. La neurotransmisión colinérgica en AD es la base de la hipótesis colinérgica. Algunas de las terapias más relevantes para el tratamiento de la enfermedad, se basan en la actividad inhibitoria de la acetilco-

linesterasa (AChEi); sin embargo, estas terapias son sólo paliativas, mejoran un poco la calidad de vida del paciente y sus cuidadores, sin conseguir cambiar la progresión de la enfermedad. En los últimos años, alcaloides extraídos de la familia Amaryllidaceae han recibido atención debido a la actividad AChEi. En este contexto, el propósito del estudio fue evaluar por Docking Molecular in silico la actividad inhibitoria de la enzima AChE humana recombinante (rhAChE) por diferentes alcaloides de la familia Amaryllidaceae. En conclusión, resultados obtenidos respaldan la capacidad ejercida por alcaloides presentes en Amaryllidaceae para inhibir la rhAChE.

Palabras clave: Enfermedad de Alzheimer; desregulación colinérgica; Alcaloides.

INSIGHT THE DENGUE VIRUS: A BIOINFORMATIC AND DYNAMIC PERSPECTIVE OF THEIR EVOLUTION

VISIÓN DEL VIRUS DENGUE: UNA PERSPECTIVA BIOINFORMÁTICA Y DINÁMICA DE SU EVOLUCIÓN

Luz Stefany Botero Botero¹, Johan Fabian Galindo², Clara Isabel Bermúdez³

1. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: lsbotero@unal.edu.co - <https://orcid.org/0000-0002-4971-5934>
2. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: jfgalindoc@unal.edu.co.
3. Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia. Correo: ciberludezs@unal.edu.co

En el presente trabajo, hemos desarrollado una metodología integrada para estudiar el impacto de la selección traslacional en los productos moleculares derivados de 175 genomas del virus dengue, provenientes de países hiper endémicos de Asia y América. Un análisis filogenómico evidenció que la distancia genética entre los genomas por serotipo se mantiene de forma marcada aun en los análisis por país o región geográfica, y que particularmente en algunos casos por país, se delimitan al menos dos clados diferentes por serotipo. Seguidamente, se clasificaron en dos grupos las mutaciones de nucleótidos enmarcadas en la extensión de las secuencias de Envoltura y

NS5: sustituciones no sinónimas y sinónimas. El primer grupo al no ocasionar cambios a nivel de aminoácidos, fue rastreado para identificar una posible selección a nivel de nucleótidos dentro de las regiones estructuradas conservadas predichas mediante RNAs de ARNs no codificantes y que implicaran posibles cambios a las estructuras identificadas. El segundo grupo de sustituciones, clasificó los cambios puntuales de aminoácidos generados a las proteína E y NS5 por serotipo, éstas ahora son designadas para un análisis de dinámica molecular que evalúa mediante el costo energético por sustitución, los efectos sobre la estructura terciaria de estas dos proteínas.

Palabras clave: Dengue; sustituciones; ARN no codificante; Envoltura; Selección; simulación.

COMPARACIÓN DE ALGORITMOS PREDICTIVOS DE LA DOSIS DE WARFARINA EN POBLACIÓN MESTIZA COLOMBIANA

COMPARISON OF PREDICTIVE ALGORITHMS OF THE WARFARIN DOSE IN THE COLOMBIAN MESTIZO POPULATION

Ricardo A. Cifuentes¹, Natalia Cruz-Quiroga², Paula Martínez-Acosta³, Verónica Rubio-González⁴

1. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: ricardo.cifuentes@unimilitar.edu.co - <https://orcid.org/0000-0003-3390-341X>
2. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: nataliacruz07@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9792-3033>
3. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: Pauli.martinezz@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0002-9453-3363>
4. Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá, Colombia. Correo: vrgsk326@hotmail.com - <https://orcid.org/0000-0001-8910-6968>

El Consorcio Internacional de Farmacogenética de la Warfarina (IWPC) realizó un estudio en 4 continentes buscando determinar el algoritmo predictivo de la dosis terapéutica. Adicionalmente, en Colombia se publicaron tres algoritmos (Palacio, Isaza y Cifuentes). En consecuencia, se compara su valor predictivo para sugerir un algoritmo para predecir la dosis terapéutica de Warfarina en población mestiza colombiana. Mediante regresión lineal simple, se compararon las dosis reales en la población estudiada por Cifuentes, con predicha por los algoritmos IWPC, Isaza y Palacio. Para entender los resultados, se compararon los algo-

ritmos predictivos con el más explicativo obtenido mediante regresión lineal múltiple por Cifuentes en el Hospital Militar Central. IWPC mostró mayor exactitud de predicción, seguido de Palacio e Isaza ($R^2= 0,45, 0,35$ y $0,29$ respectivamente). Todos los algoritmos predictores incluyeron las variantes 1639G>A en *VKORC1* y *2/*3 en *CYP2C9* además de Edad en concordancia con el algoritmo explicativo. El único algoritmo con variables asociadas al Sexo fue IWPC: Talla y Peso ($p<0,001$). Se sugiere la utilidad del algoritmo IWPC, favoreciendo el alto poder estadístico para determinar coeficientes y variables relevantes

Palabras clave: Farmacogenética; warfarina; algoritmos; pruebas genéticas; validez de las pruebas; origen étnico y salud

Numero Especial - Versión 2019 -30-05

 **DUAZARY**