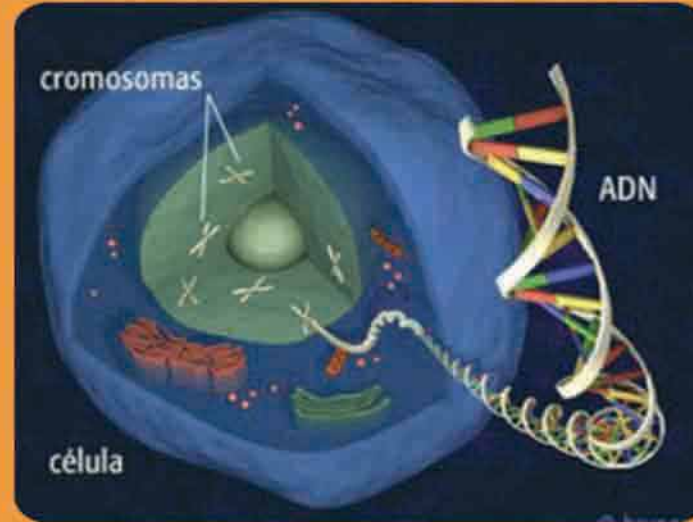
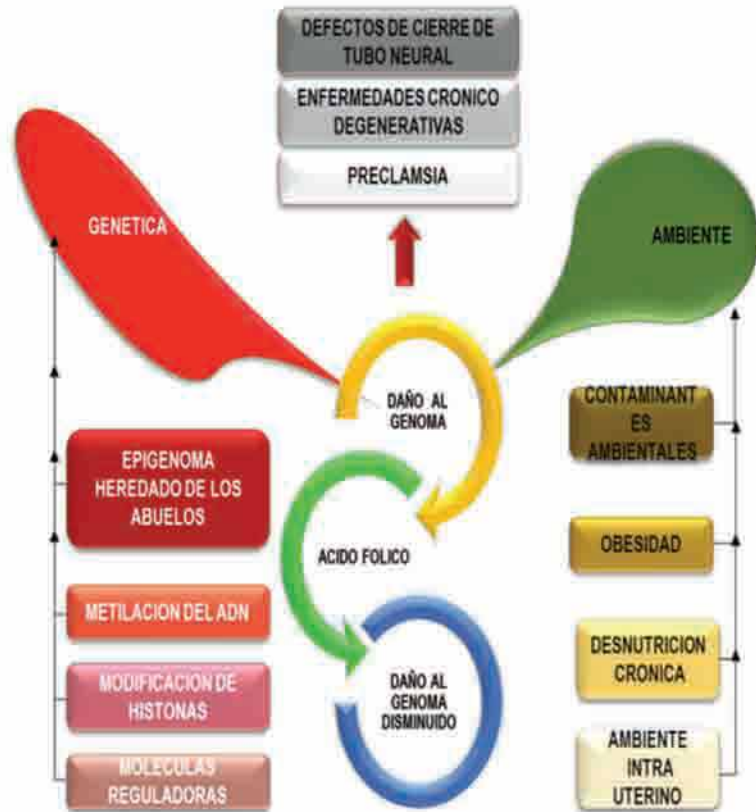


FACTORES QUE INFLUYEN SOBRE EL MATERIAL GENETICO Y SUS CONSECUENCIAS



UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

**ANÁLISIS DEL POLIMORFISMO C667T
DEL GEN MTHFR**

Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: [http:// genética.fment.umsa.bo](http://genética.fment.umsa.bo)

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

LA PAZ - BOLIVIA

1. ANÁLISIS DEL POLIMORFISMO C667T DEL GEN MTHFR Y ASESORAMIENTO PARA LA SUPLEMENTACIÓN DE ÁCIDO FÓLICO COMO FACTOR PROTECTOR DEL DAÑO GENÓMICO

¿QUE ES?

La Metilentetrahidro Folato Reductasa (MTHFR) es una enzima, cuya principal función es incorporar ácido fólico en el organismo, el ácido fólico es una vitamina, importantísima en el metabolismo, cuya carencia da como resultado el incremento del metabolito homocisteína, este metabolito acumulado ocasiona procesos inflamatorio crónicos, daño al genoma, entre otras. Procesos que son comunes en patologías como: Eclampsia, pacientes con antecedentes de accidentes cardiovasculares, Diabetes Mellitus, Obesos, Desnutridos Crónicos Defectos de Cierre de Tubo Neural, etc. Esta enzima presenta variantes génicas, dentro de las cuales el Instituto de genética ha establecido que la variante C667T en nuestra población tiene una frecuencia mayor a 48% del alelo mutado.



PARA QUÉ SIRVE?

Una vez conocida la variante genética de la MTHFR, se puede minimizar los efectos deletéreos que ocasiona esta carencia de folatos, de manera personalizada, asegurando éxito terapéutico. Por otro lado, esta prueba puede coadyuvar en la prevención y tratamiento de varios procesos crónico degenerativos.

Indicaciones. Niños desnutridos crónicos, personas expuestas a tóxicos ambientales, mujeres en edad fértil con antecedentes de preeclampsia, antecedentes familiares de Defectos del cierre del tubo neural, pacientes que reciben tratamiento con anticonvulsivantes tipo Carbamazepina, pacientes con Síndrome Metabólico, y con antecedentes de accidente vascular cerebral.

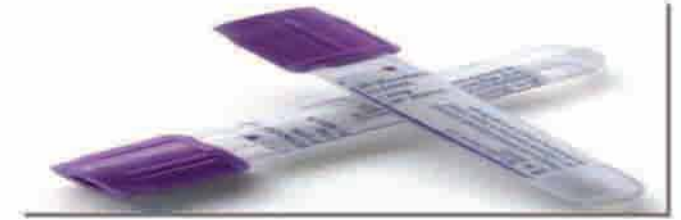
Población Beneficiada Población paceña en general que tenga alguna de las patologías citadas

TOMA DE MUESTRA

Se necesita sangre periférica 2ml, a través de punción venosa.

ENVÍO DE MUESTRA

En un tubo vacuntainer con EDTA (tapa lila), conservado a medio ambiente.



2. SERVICIO DE EXTRACCIÓN DNA

Qué es?

El DNA o Acido Desoxiribonucleico es el material genético que lleva nuestra información genética organizada en genes.

Para qué sirve? Es importante para el diagnóstico molecular de enfermedades genéticas e identificación de portadores de las mismas.

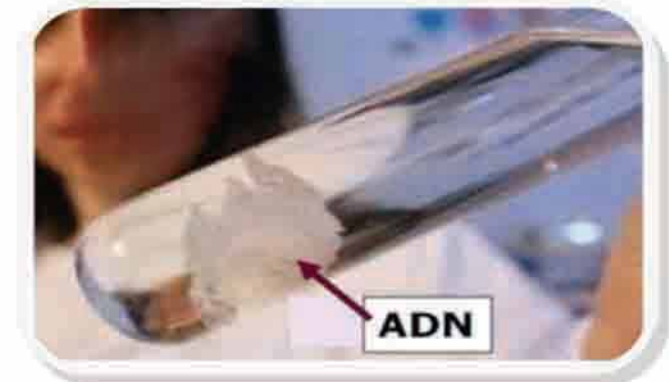
Población: Población Boliviana en General.

Toma de Muestra

Se necesita sangre periférica 2 ml obtenida por punción venosa.

Envío de muestra

En un tubo vacuntainer con EDTA (tapa lila), conservado a medio ambiente.



APOYO PSICOLÓGICO

Un trastorno genético no solo afecta la condición física, sino también la salud mental y social del paciente y su familia. Por lo que después del asesoramiento genético es importante trabajar en minimizar la angustia, la depresión, el temor y la ansiedad que puede producir el diagnóstico de una malformación congénita y/o enfermedad genética en un miembro(s) de la familia, para aumentar así los beneficios del asesoramiento genético, a través del apoyo psicológico.

El objetivo del apoyo u orientación psicológica es ofrecer un servicio gratuito especializado de carácter voluntario, para mejorar la calidad de vida de las familias que tengan un miembro(s) afectado(s) por una condición genética. La calidad de vida abarca el bienestar físico, social, psicológico y espiritual. El bienestar psicológico se relaciona en este caso con mejorar las relaciones interpersonales y el estado de ánimo de aquellos miembros afectados en la familia.

Las personas que se pueden beneficiar de este apoyo psicológico son aquellas familias con hijo(s) que padecen de una malformación congénita y/o enfermedad genética que hayan sido diagnosticados por una valoración clínica y laboratorio de citogenética en el Instituto de Genética de la UMSA, y remitidas por el médico genetista después del asesoramiento genético.

CÓMO OBTENER UNA CITA?

Comunicarse al teléfono del Instituto de Genética o acudir personalmente en los horarios de atención para ser programado.

En caso de ser beneficiario de un seguro de salud se debe acudir la cita con la hoja de compra de servicios.

Se recomienda acudir a la cita con toda la documentación pertinente, como ser estudios de laboratorio, de gabinete y diagnóstico de sospecha

Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: <http://genetica.fment.umsa.bo>

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



SERVICIOS:

ASESORAMIENTO GENÉTICO

ASESORAMIENTO GENÉTICO

¿QUE ES?

El asesoramiento genético es un acto médico en el cual se brinda información a personas con una condición genética, o a personas con riesgo de padecer una condición genética. La información se brinda en relación a las características de la enfermedad, tratamiento, riesgo de recurrencia y eventuales análisis genéticos disponibles. El asesoramiento genético se realiza en una o varias entrevistas, entre un médico especializado en genética y el paciente y/o sus familiares.

En caso de que la entrevista se realice entre el médico y una persona afectada por una condición genética, se abordarán temas como :

Causas y manifestaciones de la condición, sus posibilidades terapéuticas y las medidas a realizar para evitar complicaciones y riesgos de recurrencia.

También se informará sobre la existencia o no de pruebas genéticas que puedan ayudar en el diagnóstico de la enfermedad y sus posibles implicaciones para el paciente y sus familiares.

En caso de que la entrevista se realice entre el médico y personas a riesgo de padecer una condición genética o a riesgo de tener un hijo con una condición genética, se informará sobre:

La magnitud del riesgo, sobre eventuales exámenes que puedan ayudar a precisar mejor este riesgo o a eliminar el riesgo del todo y las características de la condición genética en cuestión y las posibilidades terapéuticas.

PARA QUÉ SIRVE?

El asesoramiento genético sirve para que el paciente, afectado por una condición genética, o las personas a riesgo de tener una condición genética, puedan **tomar decisiones informadas y beneficiosas sobre su estado de salud.**

El asesoramiento genético aclara dudas sobre la posibilidad de realizar una prueba genética y las repercusiones positivas y negativas que esta prueba podría tener para el paciente y para sus familiares. Adicionalmente informa al paciente sobre el riesgo que tienen los integrantes de su familia de presentar esa misma condición genética o de tener hijos con esa particular condición genética.

PARA QUIÉNES?

Personas con una condición genética diagnosticada
personas con sospecha de tener una condición de origen genético, familiares de una persona que padece una enfermedad genética, personas sanas portadoras de una mutación genética recesiva y personas sanas a riesgo de tener un hijo con alguna condición genética (por ejemplo, futuras madres mayores de 35 años, parejas consanguíneas etc.).



CARIOTIPO EN RESTOS FETALES

¿Qué es?

Es la determinación del número y estructura de los cromosomas del producto gestacional perdido.

¿Para qué sirve?

Para explicar la posible causa de la pérdida gestacional, siempre y cuando esta esté relacionada con alguna alteración cromosómica, sea esta numérica o estructural.

Población beneficiada

Parejas y mujeres consideradas dentro del grupo de abortadores habituales, o hallazgos ecográficos de malformaciones en abortos espontáneos.

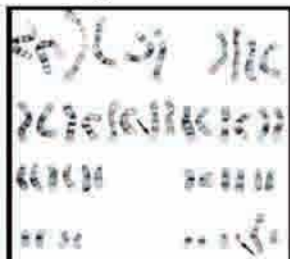
Toma de muestra

La toma de muestra se realiza en quirófano, por el médico ginecólogo tratante. La misma se recolecta del legrado, cuidando de obtener muestra libre de contaminación con placenta u otro tejido. Depositar la muestra (5 mm³) en un frasco estéril con suero fisiológico también estéril.

Envío de muestra

NO ENVIAR TODO EL PRODUCTO, solo el tejido de interés como se describe en el punto anterior.

El tiempo de envío es crucial, dentro de las 24 horas de tomada la muestra, para mantener la viabilidad celular. Se puede conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, pero no congelada



INDICACIONES PARA REALIZAR UN CARIOTIPO

1) Periodo Prenatal:

- Edad mayor de 35 años.
- Ansiedad materna.
- Triple screening alterado.
- Oligoamnios-polihidramnios.
- Retraso de crecimiento intrauterino (CIR)
- Arteria umbilical única.
- Sospecha ecográfica de cromosomopatía
- Antecedentes de cromosomopatía balanceada en un progenitor

2) Periodo neonatal:

- Malformaciones mayores aisladas.
- Presencia de 3 o más defectos congénitos menores.
- Recién nacido con rasgos dismórficos.
- Recién nacido con genitales ambiguos.
- Parto con producto muerto de causa inexplicable.
- Muerte neonatal de causa inexplicable

3) Periodo de lactancia:

- Niños con dificultades para el aprendizaje.
- Niños con rasgos dismórficos.
- Niños con retraso psicomotor

4) Periodos Preescolar-Escolar:

- Trastornos del crecimiento.
- Retraso psicomotor.
- Rasgos dismórficos.

5) Periodo de adolescencia:

- Ginecomastia.
- Falta de desarrollo puberal.
- Amenorrea primaria o secundaria
- Retraso mental.
- Rasgos dismórficos

6) Periodo del adulto:

- Padres de niños con anomalías cromosómicas estructurales.
- Abortos de repetición.

7) En todas las edades:

- Procesos malignos (cariotipo constitucional y tumoral).
- Control de trasplantes de medula ósea

Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: [http:// genética.fment.umsa.bo](http://genética.fment.umsa.bo)

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

- Cariotipo en Sangre Periférica
- Cariotipo en Aspirado Medular
- Cariotipo en Líquido Amniótico
- Cariotipo de Restos Fetales

LA PAZ - BOLIVIA

CARIOTIPO EN SANGRE PERIFÉRICA

¿Que es?

El cariotipo es la determinación del número y forma de los cromosomas obtenidos de linfocitos de sangre periférica. El número normal de cromosomas es 46.

¿Para qué sirve?

Sirve para determinar la existencia de alteraciones cromosómicas sean estas numéricas o estructurales.

Consiste en extraer una muestra de sangre periférica para diagnóstico de enfermedades cromosómicas.

Población Beneficiada

Pacientes que presentan signos y síntomas de un síndrome genético o algún de otro de etiología no identificada.

Toma de Muestra

Solicitar cita en nuestro laboratorio

No es necesario estar en ayuno.

La muestra de sangre debe ser de al menos 3 a 4 ml y ser colocada inmediatamente después en un **tubo Vacutainer™ de tapa verde con heparina sódica** (no de litio), o en caso de no contar con tubo verde, podrá tomarse con jeringa previamente heparinizada (5 a 6 gotas de heparina sódica para que no se coagule), Mantener la muestra a temperatura ambiente, hasta el cultivo o envío.



Envío de muestra:

El tiempo de envío de la muestra de sangre periférica desde el momento de la toma hasta el sembrado de linfocitos, tiene un margen de hasta tres días (se observan linfocitos viables). Conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, no congelar.

Tomar las muestras en vacutainer (tapa verde), o con jeringa con heparina.

La muestra se envía, debidamente etiquetada con el nombre completo del paciente. Adjuntar la hoja de solicitud de estudio con el nombre, edad, sexo, sospecha diagnóstica y médico tratante, previa coordinación con el personal del IG para la recepción y el procesamiento de la muestra. Importante el consentimiento informado, firmado.

Realizar los trámites administrativos necesarios para su ingreso al laboratorio.

CARIOTIPO EN ASPIRADO MEDULAR

La punción la realiza un médico hematólogo. Se emplea igual heparina como anticoagulante (1 – 2 ml de aspirado medular 3 – 5 gotas de heparina) o tubo vacutainer de tapa verde.

Las condiciones son las mismas de sangre periférica, solo cuidar el tiempo de envío, el cual debe dentro de la 24 horas de la toma de muestra.



CARIOTIPO EN LÍQUIDO AMNIÓTICO

¿Qué es?

El cariotipo es la determinación del número y forma de los cromosomas obtenidos de amniocitos presentes en el líquido amniótico.

¿Para qué sirve?

Sirve para determinar la existencia de alteraciones cromosómicas in utero.

Población beneficiada

Mujeres en gestación mayores a 35 años, antecedentes de malformaciones y/o síndrome cromosómico, ansiedad materna.

Toma de muestra.

La punción siempre es realizada por un médico ginecólogo y un médico ecografista.

La edad gestacional óptima es de la semana 15 a 18.

Se requieren 20 a 25 ml de líquido amniótico.

Envío de muestra.

Las muestras se pueden enviar en la misma jeringa, cuidando siempre de sujetar bien el émbolo y la aguja con su respectivo capuchón.

El tiempo de envío es crucial, debe ser lo antes posible (dentro de las 24 horas de tomada la muestra) para mantener la viabilidad celular. Se puede conservar la muestra a temperatura ambiente o refrigerada, pero no congelada.

Nota: Importante el consentimiento informado, firmado. Realizar los trámites administrativos necesarios para su ingreso al laboratorio.



COMO OBTENER UNA CITA?

Comunicarse al teléfono del Instituto de Genética o acudir personalmente en los horarios de atención para ser programado.

En caso de ser beneficiario de un seguro de salud se debe acudir la cita con la hoja de compra de servicios.

Se recomienda acudir a la cita con toda la documentación pertinente, como ser estudios de laboratorio, de gabinete y diagnóstico de sospecha.



Dirección:


Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: <http://genetica.fment.umsa.bo>

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

CONSULTORIO DE GENÉTICA MÉDICA

LA PAZ - BOLIVIA

CONSULTORIO DE GENÉTICA MÉDICA

¿QUE ES?

La genética es una especialidad médica que atiende a pacientes de cualquier edad y a sus familias, incluyendo a parejas antes o durante el embarazo. El aspecto asistencial otorga consejo genético para la planificación familiar, la atención médica durante el desarrollo embrionario y fetal, la atención médica del niño y del adulto con enfermedades genéticas, incluyendo cáncer hereditario, así como los estudios y las medidas epidemiológicos encaminados a disminuir la incidencia de malformaciones congénitas y enfermedades hereditarias, y a la prevención de enfermedades multifactoriales.

En el Servicio de Consulta Genética se evalúan los factores de riesgo hereditarios e informa y asesora a los pacientes y a sus familiares acerca de las consecuencias del trastorno, la probabilidad de desarrollarlo o transmitirlo y las diferentes formas de prevención, tratamiento y control del mismo.

Por otro lado se encamina el diagnóstico sindromático de una entidad, tales como:

- Anomalías congénitas.
- Retraso psicomotor, dificultades de aprendizaje, discapacidad intelectual y autismo.
- Parejas con infertilidad, pérdidas gestacionales recurrentes o antecedente de hijos (as) con malformaciones congénitas o síndromes genéticos.
- Diagnóstico prenatal
- Embarazo de alto riesgo de malformación congénita.
- Exposición a teratógenos
- Errores innatos del metabolismo.
- Alteraciones de crecimiento
- Dismorfias faciales y/o corporales



El genetista ayuda a las personas y familias a interpretar la historia familiar y médicos para identificar la posibilidad de recurrencia o aparición de una enfermedad

¿Por qué visitar a un médico genetista?



TOMA DE MUESTRA

El estudio se realiza a partir de sangre periférica del paciente, para la cual se debe solicitar una cita en el Instituto de Genética de la UMSA.

Los días de toma de muestra son sólo lunes y viernes de 8:30 a 10:30 a.m.

El estudio es Gratuito por subvención de la empresa Genzyme.

No es necesario estar en ayunas para la toma de muestra.

La muestra de sangre se obtiene por venopunción periférica.

ENVÍO DE MUESTRA

En caso de requerir enviar la muestra desde el interior del país, tomar en cuenta:

1. Solicitar papel filtro (Whatman) para la toma de muestra y formulario de envío de muestra.
2. Tomar una muestra de sangre periférica (1 mL) y colocar una gota de la muestra en cada círculo del papel y dejar secar en un lugar oscuro. (no usar ningún anticoagulante).
3. Identificar el papel con el nombre del paciente y la fecha de la toma de muestra.
4. Evitar contaminación.
5. Mantener a temperatura ambiente.
6. Avisar al Instituto de Genética sobre el día de envío de la muestra.
7. Adjuntar una solicitud de estudio de incluyendo.



Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: [http:// genética.fment.umsa.bo](http://genética.fment.umsa.bo)

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo



: Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

**ESTUDIOS PARA ENFERMEDADES DE
DEPÓSITO LISOSOMAL**

LA PAZ - BOLIVIA

ESTUDIOS PARA ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL

¿QUE ES?

Las Enfermedades Lisosomales (EL) son un grupo importante dentro de las Enfermedades Raras, con una frecuencia de 1/50.000 a 100.000 habitantes. Tienen su origen en un trastorno genéticamente determinado de la síntesis o función de una hidrolasa ácida lisosomal.

En las últimas décadas las posibilidades terapéuticas han experimentado un avance tan importante, que cada día es posible el tratamiento de un mayor número de estas enfermedades, contando con opciones terapéuticas específicas muy efectivas. Existe, además, una relación directa entre el momento de inicio de las medidas terapéuticas y la buena respuesta al tratamiento, por lo que resulta imprescindible el diagnóstico precoz y la atención global y especializada de los pacientes afectados, en centros debidamente capacitados para ello.

En la actualidad, existe un método seguro y confiable para el diagnóstico, basado en el dosaje enzimático en gota de sangre seca en papel de filtro, lo que ha permitido acortar mucho los tiempos entre la sospecha clínica y el diagnóstico.



A. La enfermedad de Gaucher

Es un trastorno hereditario autosómico recesivo causado por la deficiencia de la enzima lisosomal glucocerebrosidasa, lleva a la acumulación de sustrato dentro del lisosoma del sistema monocito--macrófago y a la formación de células de Gaucher.

Conlleva un compromiso multisistémico que afecta al bazo, hígado y médula ósea provocando citopenias, visceromegalias y compromiso óseo. Los síntomas comunes son: Trombocitopenia con tendencia al sangrado y hematomas, Anemia, Hepatoesplenomegalia, distensión abdominal, sensación de plenitud gástrica, dolor óseo crónico, crisis óseas.

Indicaciones del estudio.

- Hepatoesplenomegalia de causa desconocida
- Pancitopenia

B. Mucopolisacaridosis tipo I (MPS I o síndrome de Hurler):

Es un trastorno hereditario autosómico recesivo causado por la deficiencia de una enzima lisosomal alfa-L-iduronidasa. Lleva a la acumulación de glicosaminoglicanos (GAGs) heparán sulfato y dermatán sulfato en forma multisistémica.

Los pacientes con esta enfermedad han sido clasificados en tres síndromes clínicos, según su grado de compromiso, Hurler, Hurler-Scheie y Scheie, en función de la edad de inicio, la velocidad de progresión y la sintomatología.

Los pacientes con MPS1 muestran dismorfias faciales (facies tosca), compromiso articular (manos en garra, giba dorsal), talla baja, visceromegalias y alteraciones oculares.

En general, las Mucopolisacaridosis comparten características clínicas como talla baja, facies tosca y visceromegalias. Según requerimiento es posible ampliar el estudio solicitado a MPS IV (Morquio) y MPS VI (Maroteaux Lamy) (convenio Biomarin)

Indicaciones del estudio.

- Hepatoesplenomegalia de causa desconocida
- Talla baja
- Rasgos faciales toscos
- Compromiso articular inespecífico

C. La Enfermedad de Pompe

Es una condición genética causada por la deficiencia de una enzima lisosomal alfa-glucosidasa ácida. Es un trastorno neuromuscular progresivo, debilitante y a menudo, mortal.

Tiene como consecuencia la degeneración progresiva de los músculos esqueléticos, respiratorios y en las formas infantiles compromiso del músculo cardíaco.

Puede presentarse en pacientes de cualquier edad, desde el inicio de la vida hasta la niñez y la adultez.

Se caracteriza por Debilidad muscular generalizada rápidamente progresiva (hipotonía, floppy baby, falta de sostén cefálico), retraso en alcanzar las pautas de desarrollo motor, cardiomegalia marcada miocardiopatía hipertrófica, Insuficiencia respiratoria progresiva y Creatina cinasa (CK) elevada.

Indicaciones del estudio.

- Hipotonía neonatal
- Debilidad muscular progresiva
- Miocardiopatía hipertrófica



TOMA DE MUESTRA

El estudio se realiza a partir de una muestra de sangre periférica del paciente, para la cual se debe solicitar una cita en el Instituto de Genética de la UMSA. Los días de toma de muestra son sólo lunes y viernes de 8:30 a 10:30 a.m.

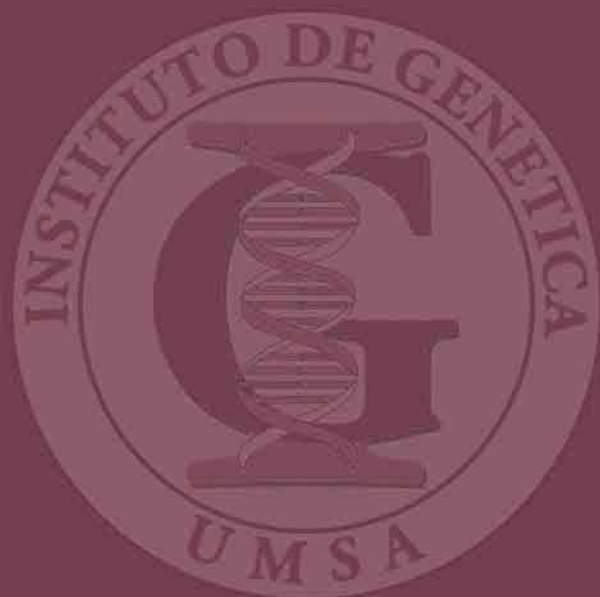
No es necesario estar en ayunas para la toma de muestra.

La muestra de sangre se obtiene por venopunción periférica.

ENVIÓ DE MUESTRA

En caso de requerir enviar la muestra desde el interior del país o por situaciones de causa mayor, tomar en cuenta:

1. Enviar 3 a 5 mL de sangre periférica en tubo de tapa lila (EDTA).
2. Identificar el tubo con el nombre del paciente y la fecha de la toma de muestra.
3. Evitar contaminación.
4. Mantener a temperatura ambiente.
5. Avisar al Instituto de Genética sobre el día de envío de la muestra.
6. Realizar los trámites administrativos necesarios para su ingreso al laboratorio.
7. Adjuntar una solicitud de estudio de síndrome de X frágil, incluyendo: Nombre completo, Edad, Sexo, antecedentes familiares, antecedentes patológicos, presencia o ausencia de dismorfias faciales, presencia o ausencia de trastornos neuroconductuales, etc.



Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: [http:// genética.fment.umsa.bo](http://genética.fment.umsa.bo)

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo



: Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

**ESTUDIOS PARA CAUSAS DE
DISCAPACIDAD INTELECTUAL DE ORIGEN
GENÉTICO**

LA PAZ - BOLIVIA

ESTUDIOS PARA CAUSAS DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL DE ORIGEN GENÉTICO

Síndrome de X Frágil o Síndrome de Martin Bell

¿QUE ES?

La discapacidad intelectual (DI) está definida como un promedio significativamente bajo en el coeficiente intelectual y dificultad en las habilidades adaptativas que limitan una o más actividades cotidianas, afecta entre el 1 a 4% de la población general.

El síndrome de X frágil se considera la segunda causa genética de DI precedida por síndrome de Down. Se presenta en 1/4000 varones y 1/8000 mujeres, estudios en varias poblaciones muestran una frecuencia variable de 0,3 al 3% en personas con DI de causa desconocida.



El síndrome de X frágil se debe a la expansión del triplete CGG en el gen *FMR1* (Xq27.3) en número mayor a 200, que condiciona la disminución de RNA mensajero y la alteración en la síntesis de la proteína *FMR1* que está directamente relacionada con el desarrollo del sistema nervioso central. Se hereda de manera ligada al X con fenómeno de anticipación por expansión de repetidos.

Entre las características clínicas se pueden evidenciar dismorfias faciales, pabellones auriculares grandes, cara alargada y mirada evitativa, en varones se observa macroorquidismo y trastornos neuroconductuales como retraso del desarrollo psicomotor, trastorno de déficit de atención e hiperactividad, autismo y/o discapacidad intelectual.

El diagnóstico confirmatorio requiere de pruebas de biología molecular para cuantificar el tamaño de los repetidos CGG en el gen *FMR1*. Esta prueba molecular permite establecer los casos de progenitores portadores, así como su aplicación a otras dos condiciones genéticas como son la Falla ovárica prematura y el síndrome de temblor-ataxia.

INDICACIONES DEL ESTUDIO

- Discapacidad intelectual de origen desconocido.
- Trastorno de déficit de atención e hiperactividad.
- Autismo.
- Dismorfias faciales características.
- Falla ovárica prematura.
- Síndrome de temblor ataxia.
- Antecedentes familiares de discapacidad intelectual de origen desconocido y trastornos neuroconductuales.





Dirección:

Av. Saavedra N° 2246, Facultad de Medicina Piso 9

Teléfono: (591-2) 2229613

Fax: (591-2) 2229589 - IP - 2612324

Página web: [http:// genética.fment.umsa.bo](http://genética.fment.umsa.bo)

Correo electrónico: instituto.genetica@umsalud.edu.bo

 : Instituto de Genética-Facultad de Medicina UMSA

UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS
FACULTAD DE MEDICINA, ENFERMERIA,
NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA MÉDICA
INSTITUTO DE GENÉTICA



OFERTA DE SERVICIOS:

ATENCIÓN MÉDICA INMUNOGENÉTICA

LA PAZ - BOLIVIA

ATENCIÓN MÉDICA INMUNOGENÉTICA

¿QUE ES?

Es un servicio que ofrece el Instituto de Genética a través de un Consultorio de Especialidad, para atención exclusivamente clínica, en enfermedades inmunogenéticas. Estas enfermedades incluyen alergias, inmunodeficiencias primarias, procesos autoinmunes.



¿PARA QUE SIRVE?

El Consultorio de Inmunogenética es responsable de la recepción y atención de todos los pacientes con sospecha de enfermedades inmunológicas, para el correspondiente diagnóstico, tratamiento, control y manejo preventivo.

Los pacientes podrán llegar para la atención de especialidad, en forma directa o derivados de cualquier centro médico, hospital u otro, como interconsulta.

La atención correspondiente se realiza a través de una cita, personal o telefónica, que permita la coordinación correspondiente.



POBLACIÓN BENEFICIADA:

Se benefician todos aquellos niños y adultos con sospecha de presentar cualquier alteración del sistema inmunológico.

