



**Nuevos estudios de citogenética convencional al servicio de pacientes del departamento de Boyacá**

New studies of conventional cytogenetics serving patients in the Department of Boyacá

**Edwin Javier Vergara Estupiñán\*, Ruth Maribel Forero Castro\*\***

**Resumen**

*La citogenética convencional permite diagnosticar anomalías cromosómicas numéricas y estructurales, ya que aportan en el diagnóstico de múltiples patologías. Este ensayo pretende rescatar los estudios de citogenética convencional que se han puesto al servicio de la población boyacense y que han sido adelantados por el Grupo de Investigación en Genética y Biología Molecular (GEBIMOL). Estudios interdisciplinarios adelantados por Sánchez y Corredor (2010) y Vergara (2011) abordaron citogenéticamente la esquizofrenia y el síndrome de Down respectivamente, beneficiando a 25 pacientes, pues los diagnósticos e interconsultas no tuvieron ningún costo para dichos pacientes, además se logró fortalecer el estudio de estas patologías desde la citogenética en el departamento de Boyacá.*

**Palabras clave**

*Citogenética, síndrome de Down, anomalías cromosómicas.*

\* Grupo de Investigación GEBIMOL (Grupo de Estudios en Genética y Biología Molecular), Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia, Tunja. E-mail: javierbiologia@yahoo.es

\*\* Grupo de Investigación GEBIMOL (Grupo de Estudios en Genética y Biología Molecular), Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia, Tunja. E-mail: rumafoca@hotmail.com

## **Abstract**

*Conventional cytogenetics allows diagnosing numerical and structural chromosomal abnormalities, as they bring in the diagnosis of various pathologies. This essay intends to rescue the studies of conventional cytogenetics that have been serving the population of Boyacá and that have been developed by the Group of Research in Genetics and Molecular Biology. Interdisciplinary studies developed by Sánchez and Corredor (2010) and Vergara (2011) addressed cytogenetically schizophrenia and Down syndrome respectively, benefiting 25 patients, as diagnostics and consultation had no charge to the patients, also it was possible to strengthen the study of these diseases from cytogenetics in Boyacá.*

## **Keywords**

*Cytogenetics, Down syndrome, chromosomal abnormalities.*

## **Introducción**

La citogenética estudia la célula, la estructura y la función de los cromosomas (Salamanca, 1988). La citogenética convencional permite diagnosticar anomalías cromosómicas numéricas y estructurales a partir de micropreparados que se procesan y tiñen para producir un patrón de zonas alternas claras y oscuras, específico de cada cromosoma denominado bandeo cromosómico (Shaffer et al. 2005). Este tipo de técnicas tiene gran importancia en la aplicación de las ciencias médicas ya que aportan en el diagnóstico de múltiples patologías. El departamento de Boyacá carecía de estudios citogenéticos aplicados al diagnóstico de patologías, por lo tanto, recientes proyectos interdisciplinarios adelantados por el grupo GEBIMOL en población con esquizofrenia y síndrome de Down, constituyen un aporte importante en el estudio genético de estas patologías, además de beneficiar población vulnerable del departamento con el diagnóstico y asesoría genética respectiva.

Ante la necesidad de resaltar los múltiples esfuerzos de profesionales y estudiantes que participan de los procesos investigativos en los diferentes grupos de investigación, este ensayo pretende rescatar los estudios de citogenética convencional que se han puesto al servicio de la población boyacense y que han sido adelantados por el Grupo de Investigación en Genética y Biología Molecular (GEBIMOL) de la UPTC, desde su línea de investigación del estudio genético de enfermedades humanas.

## **La citogenética como herramienta diagnóstica**

La citogenética es el área de la genética que estudia todo comportamiento celular, basado en el análisis de la estructura y la función de los cromosomas, del núcleo interfásico y sus asociaciones con el desarrollo orgánico, físico y poblacional de los

organismos (Salamanca, 1988). En cuanto a la técnica, la citogenética puede dividirse en convencional y molecular; en la primera de ellas, que es la que se viene implementando en los laboratorios de nuestra universidad, se llevan a cabo preparaciones cromosómicas que se procesan y tiñen para producir un patrón de zonas alternas claras y oscuras, específico de cada cromosoma denominado bandeo cromosómico que luego es reportado en un cariotipo (ordenamiento de los cromosomas) permitiendo diagnosticar anomalías cromosómicas numéricas y estructurales (Shaffer et al., 2005). Este tipo de técnicas tiene gran importancia en la aplicación de las ciencias médicas, ya que aportan en el diagnóstico de alteraciones cromosómicas, estudios de desórdenes asociados con malformaciones congénitas, alteraciones monogénicas asociadas con retardo mental o rasgos dismórficos, enfermedades de inestabilidad cromosómica, diagnóstico prenatal, inestabilidad genómica e incluso el cáncer (Rooney, 2001). El grupo de investigación GEBIMOL (Grupo de Investigación en Genética y Biología Molecular), de la Escuela de Ciencias Biológicas, acompañado de un grupo de profesionales y estudiantes del semillero, ha fundado y ha venido fortaleciendo la línea de investigación sobre el estudio de enfermedades genéticas humanas, puntualmente ha venido tratando enfermedades como la esquizofrenia y el síndrome de Down, desde la perspectiva de la citogenética convencional.

### **Algo sobre las patologías**

El síndrome de Down es la aneuploidía más común entre los seres humanos y la causa genética más importante de retardo mental, apareciendo en uno de cada 600-1000 nacidos vivos. Este síndrome puede presentarse citogenéticamente de tres formas: trisomía, translocaciones y mosaicos, en cada una de ellas los riesgos de heredabilidad son diferentes (Valladares et al., 2005), las familias afectadas con esta enfermedad requieren de un diagnóstico por medio de la citogenética convencional y asesoramiento genético para evitar posibles casos recurrentes en el núcleo familiar, además de conocer sobre factores de riesgo predisponentes para la aparición de este síndrome, como por ejemplo la edad materna.

La esquizofrenia es uno de los desórdenes mentales más severos y discapacitantes que afectan a la población mundial, con una prevalencia de aproximadamente el 1% y con heredabilidad hasta del 80% (Kennedy et al., 2003). En enfermedades multifactoriales como la esquizofrenia, las cromosomopatías diagnosticadas mediante citogenética convencional con bandeo GTG de alta resolución, pueden sugerir regiones para enfocar la búsqueda de genes susceptibles, que permitan comprender la patogénesis y heterogeneidad de este desorden (Bassett et al., 1992).

### **Generalidades de los estudios adelantados por GEBIMOL**

Entendiendo la problemática social e investigativa de estas dos patologías, el grupo de investigación adelantó dos estudios citogenéticos puntuales, beneficiando con su desarrollo y aplicación a pacientes y familias del departamento de Boyacá. Por ejemplo,

Sánchez y Corredor(2009) hicieron un diagnóstico citogenético convencional con bandeo GTG de alta resolución, en 20 pacientes afectados con esquizofrenia del departamento de Boyacá. Dentro de los resultados obtenidos en esta investigación se encontró una frecuencia de anormalidades cromosómicas del 15%, (3/20) para la muestra analizada en el departamento, comparado con el 11% reportado mundialmente. Gracias a la implementación de este trabajo, según reportan Sánchez y Corredor(2009), se integró armónicamente el trabajo del médico psiquiatra, médico genetista y citogenetista, en el estudio y manejo integral de la esquizofrenia en Boyacá, lo que benefició de manera directa el diagnóstico y asesoría genética brindada a los pacientes y a las familias afectadas. Vergara (2011) hace un diagnóstico citogenético convencional a cinco pacientes afectados con Síndrome de Down del departamento de Boyacá; los complementos encontrados se dieron a conocer a los pacientes y sus familias, quienes hicieron parte de una interconsulta con un médico genetista que les explicó los riesgos de recurrencia del síndrome en futuras generaciones y los factores predisponentes para la aparición de la patología.

Cabe resaltar que antes de los estudios adelantados por el grupo de investigación, estas patologías no habían sido abordadas desde la perspectiva de la citogenética convencional en el departamento de Boyacá.

### **Consideraciones finales**

Estas nuevas técnicas implementadas en Boyacá, se pusieron al servicio de la población vulnerable del departamento, pues hay que resaltar que el diagnóstico hecho por biólogos citogenetistas y las interconsultas brindadas por médicos psiquiatras y médicos genetistas, no tuvieron ningún costo para las familias boyacenses que hicieron parte de los estudios. Además del gran impacto socioeconómico, también se logró un impacto científico, formativo e investigativo, al derivar de estos proyectos publicaciones y participaciones en eventos de divulgación científica. Vale subrayar el importante papel que representan las entidades financiadoras de este tipo de proyectos, ya que de estas depende que las investigaciones adelantadas por GEBIMOL lleguen a la población vulnerable del departamento de Boyacá sin ningún costo.

### **Lista de referencias**

- Forero R. M., (2009). Anormalidades cromosómicas y esquizofrenia. *Revista Colombiana de Psiquiatría*, 38 (3), 534–554.
- Rooney, D. E. (2001) *Human cytogenetics, constitutional analysis*. New York: Oxford.
- Salamanca, G. F. (1988). Cariotipo humano. (p. 43-92). En *Citogenética humana, fundamentos y aplicaciones clínicas*. México: Editorial Médica Panamericana.

Sánchez & Corredor. (2009). *Determinación de anomalías cromosómicas en pacientes con esquizofrenia de Boyacá, Colombia*. Tesis de pregrado. Universidad pedagógica y Tecnológica de Colombia, Tunja, Colombia.

Shaffer, L. G. & Tommerup, N. (2005). *International System for Human Cytogenetics Nomenclature ISCN*. Suiza: Karger.

Valladares, A. (2005). Cytogenetic studies in children with Down syndrome and acute leukemia. *Leukemia Research* 29, 1241–124.

Vergara, E.J. (2011). *Evaluación de antecedentes familiares, diagnóstico citogenético y asesoría genética en pacientes con sospecha de padecer síndrome de Down familiar en Boyacá*. Tesis de pregrado no publicada. Universidad pedagógica y tecnológica de Colombia, Tunja, Colombia.

