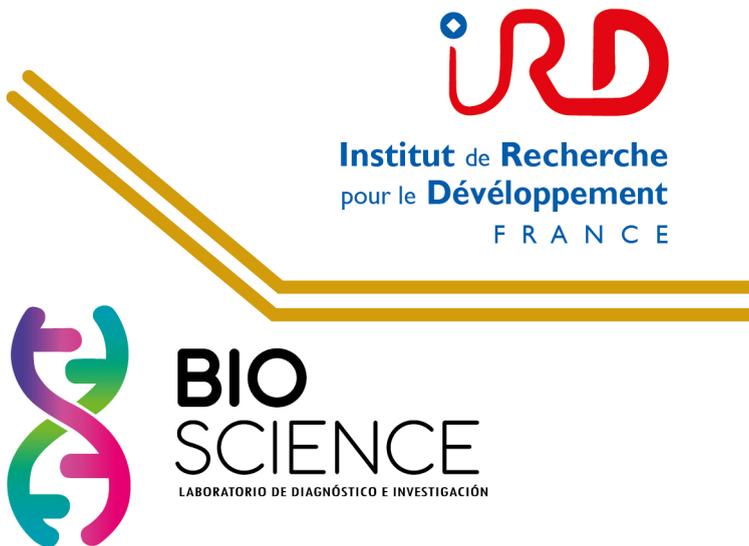




BOLETÍN INFORMATIVO DE LA SOBOGENH

**Número 1
Noviembre, 2023**

INSTITUCIONES IMPULSORAS DEL BOLETÍN INFORMATIVO



PALABRAS DEL COMITÉ EDITOR

BIENVENIDOS (AS) AL BOLETÍN INFORMATIVO DE LA SOBOGENH

NUMERO

1

Estamos encantados de traerles una nueva forma de difusión científica a todos nuestros lectores: el ¡periodismo científico!

Muchos aspectos fundamentales de la ciencia son incomprendidos y no pueden llegar a todo tipo de audiencia, por eso nosotros utilizaremos este recurso para llegar a todo público, desde profesionales especialistas hasta estudiantes de colegio interesados en ampliar sus conocimientos en esta área apasionante que es la genética.

Fortalecer relaciones inter-generacionales a través de una transmisión dinámica de conocimientos, permite crear vínculos en la sociedad científica y fortalecer el progreso e innovación.

La destreza de expertos es crucial para el avance de la ciencia, pero la información y formación a jóvenes es potencial para la construcción y preparación de un futuro.

Para este boletín número 1 les hemos preparado artículos de expertos sénior y jóvenes estudiantes que nos hablan de temas fascinantes con una visión reflexiva.

También queremos destacar que en este mes se celebra el aniversario de una destacada bioquímica, premio nobel en medicina: la Dra. Elizabeth Blackburn quien contribuyó en el descubrimiento del envejecimiento celular. En conmemoración a este evento hemos entrevistado a la Dra. Noemí Tirado

NUMERO

1

que nos cuenta los avances en esta área.

No queriendo olvidar a los más jóvenes, lanzamos un juego científico que trata de incentivar y premiar el interés por la ciencia.

Agradecemos a las personas que contribuyeron a que se publique el primer número del boletín y les anunciamos que el siguiente número será publicado en el mes de mayo del 2024.



Dra. Jemy Telleria



Univ. Laura Peña Carballo

DIRECTIVA SOBOGENH:

PRESIDENTE:

MSc. Esdenka Pérez Cascales

VICEPRESIDENTE:

Dra. Jenny Telleria

SECRETARIA/TESORERA:

Lic. Andrea Iris Arancibia Pérez

COMITÉ CIENTÍFICO:

Dr. Carlos Daniel Encinas Villalobos

REPRESENTANTE DEPARTAMENTAL CBBA:

Dra. Lizzetty A. Venegas Aponte

COORDINADORA DE DIFUSIÓN:

Univ. María Belén Flores Salvatierra

VOCAL:

Univ. Laura Regina Peña Carballo

MIEMBRO HONORARIO:

Dr. Michel Tibayrenc

EDITOR –IN-CHIEF

Dra. Jenny Telleria

EDITOR ASISTENTE

Univ. Laura Regina Peña Carballo

COMITÉ CIENTÍFICO:

MSc. Esdenka Pérez Cascales

Dr. Carlos Daniel Encinas Villalobos

CONTENIDO

1. ANUNCIOS

- II Workshop de genética humana: Investigación, desarrollo y aplicación.
- Nombramiento del Dr. Michel Tibayrenc como “Miembro Honorario de la SoBoGenH

2. PUBLICACIONES

- SARS-CoV-2, el virus que llegó para quedarse.
- El pueblo maya que no puede escuchar, un misterio más en la genética humana.
- ¿Las manchas de sangre se pueden eliminar?
- ENTREVISTA EXCLUSIVA CON LA DRA. NOEMÍ TIRADO.
- Detección de espermatozoides apoptóticos por ligación con la anexina V.
- Estudio genético de enfermedad celiaca.

3. CONCURSO

4. GUÍA PARA PUBLICAR

ANUNCIOS





II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA

investigación, desarrollo y aplicación

27-29 de octubre del 2022

AULA MAGNA DE LA UNIVERSIDAD PRIVADA DE SANTA CRUZ (UPSA)

Dentro de las actividades de la Sociedad Boliviana de Genética Humana (SoBoGenH) se llevó a cabo el II Workshop de Genética Humana: Investigación, Desarrollo y Aplicación en la ciudad de Santa Cruz de la Sierra, los días 27, 28 y 29 de octubre del año 2022.

Se tocaron temas de Genética Médica y Bioética, Genética Reproductiva, Genética Forense y Toxicología, Inmunogenética, Oncogenética y Genética de Microorganismos.

Así mismo se impartieron dos cursos: uno de Proteómica y otro de Metagenómica.

II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA
Investigación, Desarrollo y Aplicación
27 - 29 OCTUBRE DE 2022

Cursos
METAGENÓMICA

Director General Ejecutivo BIOMOLAB
Pablo Iturri, Magister.

Cuenta con una Maestría con distinción en Genética Forense (DNA profiling) por la Universidad de Central Lancashire, Preston - Reino Unido.
Biólogo y Asesor científico de la Universidad Mayor de San Andrés - UMSA.
Supervisor de investigación de la Universidad de Montreal, Canadá. Actualmente se desempeña como Director General Ejecutivo del laboratorio BIOMOLAB S.R.L. de La Paz y presidente de la Sociedad Boliviana de Biología Molecular.

Logos: BIO SCIENCE, SoBoGenH, URS, U.P.S.A., ASESORIA GENÉTICA, bionovo, GENÉTICA FORENSE, A.S.E., IMPULSOR...

II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA
Investigación, Desarrollo y Aplicación
27 - 29 OCTUBRE DE 2022

Cursos
PROTEÓMICA

Investigadora Francia - IRD - PUCE
Jenny Tellería, Ph. D.

Obtuvo su Doctorado en el campo de la Genética de Poblaciones y Parasitología por la Universidad Montpellier, Francia. Trabaja como ingeniera de investigación en la Unidad Intertryp del Institut de Recherche pour le Développement (IRD).
Es Co-fundadora y actual Vicepresidente de la Sociedad Boliviana de Genética Humana.

Logos: BIO SCIENCE, SoBoGenH, URS, U.P.S.A., ASESORIA GENÉTICA, bionovo, GENÉTICA FORENSE, A.S.E., IMPULSOR...

Los resúmenes del Workshop fueron publicados en la Revista Ciencia y Cultura Cruceña de la ANCB-SC, Año 4, N° 4.



NOMBRAMIENTO MIEMBRO HONORARIO DE LA SOBOGENH

DR. MICHEL TIBAYRENC

La directiva de la SoBoGenH nombró al Dr. Michel Tibayrenc como Miembro Honorario Vitalicio de la SoBoGenH el 20 de enero de 2023. Quedando a su interés para la participación en las carteras de “Comité científico” y “Relaciones internacionales”.

El Dr. Michel Tibayrenc nos presentara en el siguiente numero un extracto de su libro “Lo que nos hace humanos”.

Nombramiento de Miembro de Honor

La Sociedad Boliviana de Genética Humana, conforme a las facultades establecidas en el Estatuto que rigen esta institución "SoBoGenH", por acuerdo unánime de la Junta Directiva, resuelve conferir la calidad de Miembro Honorario al:

Dr. Michel Tibayrenc

En reconocimiento a su gran trayectoria académica y profesional, así como a su importante labor de difusión y promoción de la Genética Humana y Evolución en América Latina, en especial en la contribución y apoyo para el desarrollo de la Genética en Bolivia.

Con todos los derechos, obligaciones y privilegios que ello conlleva, que su persona nos siga inspirando y colaborando en promover la misión y valores que noblemente guía esta institución.

Es aprobado y otorgado en la ciudad de Santa Cruz de la Sierra, Bolivia, el día viernes 20 de enero de 2023.

Beatriz Pérez Cavallari
MSc. Beatriz Pérez Cavallari
Presidente
Sociedad Boliviana de Genética Humana

SoBoGenH
Sociedad Boliviana de Genética Humana

soobogenh.org.bo
soobogenh@yahoo.com
<https://www.colloque-rid.fr/soobogenh/>



PUBLICACIONES





SARS-COV-2, EL VIRUS QUE LLEGÓ PARA QUEDARSE

Esdenka Pérez Cascales

Laboratorio de Diagnóstico e Investigación BIOSCIENCE SRL., Santa Cruz, Bolivia.

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7354-5499>

En diciembre del año 2019, en la ciudad de Wuhan, China, se detectaron personas que presentaban síntomas de neumonía ocasionados por un virus desconocido que pertenece al género *Betacoronavirus* los cuales se conoce que infectan a mamíferos sobre todo murciélagos, este virus fue llamado en ese entonces como 2019-nCoV.

Actualmente lo conocemos como SARS-CoV-2 y produce la enfermedad COVID-19, la cual presenta síntomas similares a la Influenza o gripe pero que en las personas con enfermedades de base y de la tercera edad, progresa rápidamente a formas más graves con afectación pulmonar irreversible y ocasiona la muerte si no son tratados a tiempo.

En los inicios de la Pandemia sobre todo durante la primera y segunda ola

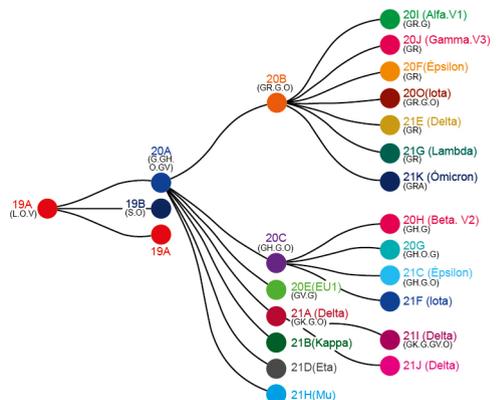


Figura 1. Variantes de SARS-CoV-2 (extraído de “Diversidad genómica en SARS-CoV-2: Mutaciones y variantes”).

hemos visto la agresividad del virus, más virulento y mortal por lo que llegaron a fallecer miles de personas en todo el mundo sin importar el sexo, edad y condiciones de salud, esto debido a que no poseíamos defensas en nuestro cuerpo para combatir a este nuevo virus. A medida que pasaron los meses y que el virus fue cambiando y acumulando mutaciones en su código genético, dio como resultado la aparición de variantes (Alfa, Beta, Gamma, Delta, Épsilon, Eta, Iota, Kappa, Lambda, Ómicron, Zeta, Mu) (Figura 1), adaptándose a las nuevas condiciones como las fuertes medidas de higiene, restricciones, tratamientos y sobre todo las vacunas permitieron que el virus cambie en su comportamiento, haciéndose en algunos casos más contagioso, pero menos virulento y mortal, se espera que sigan surgiendo nuevas variantes de SARS-CoV-2, algunas aparecerán y desaparecerán, mientras que otras seguirán propagándose y podrían reemplazar las variantes anteriores “competencia viral” (Figura 2).

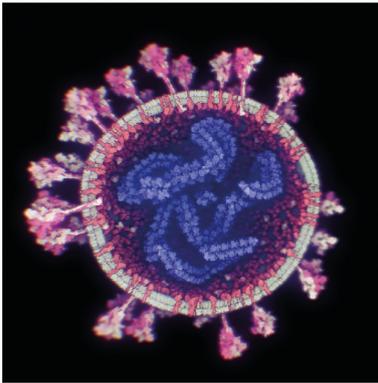


Figura 2. Estructura del virus SARS-CoV-2.

El SARS-CoV-2 ahora convive con nosotros, se ha convertido en un virus respiratorio estacional al igual que el virus de la Influenza, el virus Sincitial Respiratorio y otros virus que aparecen en las estaciones de otoño e invierno, sin embargo, seguirá siendo un riesgo para las personas que no están vacunadas y estas a la vez servirán como medio de incubación para la aparición de nuevas variantes. Se puede decir que hemos vencido al SARS-CoV-2, pero no estamos libres de que vuelva a ocurrir otra pandemia, de hecho, ocurrirá. La pregunta es ¿cuándo?

¿Quién será el nuevo protagonista?, quizás otro virus respiratorio de origen zoonótico, ¿Influenza Aviar AH5N1?. La vigilancia epidemiológica y genómica deberá ser constante y oportuna.

Referencias

Aguilar Ramírez, Priscilia, Enriquez Valencia, Yanina, Quiroz Carrillo, Carlos, Valencia Ayala, Edward, de León Delgado, Joel, & Pareja Cruz, Arturo. (2020). Pruebas diagnósticas para COVID-19: la importancia del antes y el después. *Horizonte Médico (Lima)*, 20 (2),

e1231. <https://dx.doi.org/10.24265/horizmed.2020.v20n2.14>

Bedoya-Sommerkamp, Marcelo, Medina-Ranilla, Jesús, Chau-Rodríguez, Víctor, Li-Soldevilla, Renato, Vera-Albujar, Álvaro, & García, Patricia J. (2021). Variantes del SARS-CoV-2: epidemiología, fisiopatología y la importancia de las vacunas. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 38(3), 442-451. Epub 30 de septiembre de 2021. <https://dx.doi.org/10.17843/rpmesp.2021.383.8734>

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. (2 de agosto de 2023). Clasificaciones y definiciones de las variantes del SARS-CoV-2. Recuperado de https://espanol.cdc.gov/coronavirus/2019-ncov/variants/variant-classifications.html#anchor_1679059484954

Universidad de las Ciencias Informáticas. (21 de agosto de 2023). Publican la primera imagen real del coronavirus SARS-CoV-2. Recuperado de <https://www.uci.cu/universidad/noticias/publican-la-primera-imagen-real-del-coronavirus-sars-cov-2>

¿QUIÉN ESCRIBE?

BLGA. MSC. ESDENKA PÉREZ CASCALES



Bióloga con postgrados en Gestión y Acreditación de Laboratorios, Educación Superior, Biología Molecular, Microbiología Clínica y Doctorante en Ciencias de la Salud, Presidente de la SOBOGENH, Fundadora y Vicepresidenta de la SBBM, Fundadora y Presidente de la ABMG-SC, Past-Presidente del Consejo de Investigaciones Científicas de la ANCB-SC, Miembro de la OWSD, CAMEBOL, COLBIOCRUZ, Museo de Historia Natural Alcide d'Orbigny. Experiencia e investigación en Biología Molecular, Microbiología Clínica y Entomología Médica, enfocado al diagnóstico y caracterización molecular de microorganismos patógenos.

Contacto:

Email: esden.biogen@gmail.com



EL PUEBLO MAYA QUE NO PUEDE ESCUCHAR, UN MISTERIO MÁS EN LA GENÉTICA HUMANA

Anette Hernández Andrade

Chicán es un poblado maya perteneciente al estado de Yucatán, México. Este pueblo tiene una condición única en el mundo. Chicán es la comunidad con el mayor número de sordos en la Península de Yucatán, con alrededor de 2.36 % habitantes con esta condición (Escobedo Delgado, 2012). Ante este panorama



Figura 1. A la izquierda Don Dolores conversando con lenguaje de señas, a la derecha su Tío Teo. Chicán, Yucatán, México. Fotografía: Maribel Pacheco, 2017 (Le Guen, O. 2018).

los habitantes de Chicán han desarrollado su propia Lengua de Señas Maya Yucateca en respuesta al nacimiento de personas sordas (Le Guen et al., 2021). (Figura 1).

Chicán o el también conocido como “pueblo sordo” fue fundado por miembros de una sola familia y la mayoría de los habitantes están relacionados filialmente entre ellos. Un indicio crucial es la presencia de individuos con dos apellidos idénticos (Collí Collí), lo que indica que sus padres y madres están relacionados de cierta forma, además se ha reportado el nacimiento de más de un hijo sordo procedentes de una pareja de padres

sordos. La sordera se ha registrado en un rango que va de los 16 a los 84 años cubriendo al menos 3 generaciones en la comunidad (Le Guen et al., 2021).

Ante estos hechos se han sugerido hipótesis que la sordera en la población de Chicán puede ser de origen genético causada por la consanguinidad (Dikyuva et al., 2012). Pero no se han consolidado investigaciones científicas sobre la naturaleza genética de su sordera. Sin embargo, existen antecedentes en otras partes del mundo donde se ha reportado que en efecto una condición como la sordera puede tener correlación entre la presencia de mutaciones en genes específicos y la consanguinidad de los individuos.

Las sorderas se pueden clasificar genéticamente en dos tipos; 1) la sordera síndrómica y 2) no síndrómica (Faundes et al., 2012).

La sordera síndrómica es aquella asociada con malformaciones del oído externo u otros órganos por ejemplo este es el caso en una población en China donde se estudió a individuos con parientes sordos y la relación entre el genotipo SLC26A4 que causa que el acueducto vestibular del oído se agrande presentando cierto grado de sordera, se concluyó que pudiera existir una correlación entre el genotipo SLC26A4 y la presencia de ciertos grados de sordera, además de detectar otras mutaciones (c.1174A >T, c.919-2A > G) que pudiera estar relacionada con una pérdida auditiva retardada y la progresión de la misma (Yu et al., 2023).

La sordera no síndrómica se clasifica según su patrón de herencia recesivo o dominante y ligado al cromosoma X (cromosoma sexual). Por ejemplo, un estudio en Chile menciona que, gracias a los avances en genética molecular, se han podido identificar 76 genes en total, solo considerando la sordera no síndrómica, de los cuales 42 tienen herencia de autosomas recesivos, 25 de autosomas dominantes, 2 ligados al cromosoma X y 7 mutaciones en ADNmt18, confirmando que la consanguinidad pudiera aumentar la probabilidad de



Figura 2. Reunión de los sordos de Chicán. Chicán, Tixmehuac, Yucatán. Fotografía: Maribel Pacheco, 2017.

presentar sordera a causa de estas mutaciones heredables (Faundes et al., 2012). A pesar de todos los datos mencionados previamente la causa de la sordera en Chicán sigue siendo un misterio que probablemente solo la genética humana podrá develar.

Referencias

Dikyuva, H., Escobedo, E., Sibaji, P. and Ulrike, Z. 2012. Working with village sign language communities: Deaf fieldwork researchers in professional dialogue. In Ulrike Zeshan & Connie de Vos (eds.), Sign languages in village communities: Anthropological and linguistic insights, 313–344.

Escobedo, E. 2012. “Chican Sign Language: A Sociolinguistic Sketch.” In Endangered Sign Languages in Village Communities: Anthropological and Linguistic Insights, edited by Ulrike Zeshan and Connie de Vos, 377–80.

Faundes, V., Pardo, R. A., and Taucher, S. C. 2012. Genética de la sordera congénita. Medicina clínica, 139(10), 446-451.

Le Guen, O. 2018. El habla de la mano.

https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/438175/inpi-el_habla-de-la-mano-lengua-de-senas-maya-yucateca-movil.pdf. Consultado agosto 2023.

Le Guen, O. and Safar, J. 2021. Yucatec Maya sign language (s): A sociolinguistic overview. Emerging sign languages of the Americas, 413-424.

Yu, K., Liu, X., and Yang, B. 2023. The correlation between deafness progression and SLC26A4 mutations in enlarged vestibular aqueduct patients. European Archives of Oto-Rhino-Laryngology, 1-6.

¿QUIÉN ESCRIBE?

ANETTE HERNÁNDEZ ANDRADE



Licenciada en Biología con Maestría en Investigación en Salud por la Universidad Autónoma de Yucatán (UADY), México.

Actualmente cursa el doctorado en co-tutela entre la Universidad Autónoma de Yucatán y el Instituto SupAgro Montpellier Francia con una beca otorgada por el Instituto Francés de Investigación para el Desarrollo Sustentable (IRD). Su línea de investigación está enfocada en entender ciclos ecológicos en poblaciones rurales desde un abordaje genético molecular.

Contacto:

Email: anette.handrade@gmail.com



Luminiscencia positiva

Fotografía realizada por personal del IDIF

¿LAS MANCHAS DE SANGRE SE PUEDEN ELIMINAR?

F. Palenque¹; E. Alcalá¹ y E. Espinoza¹.

¹ Peritos del Instituto de Investigaciones Forenses

En una escena de sucesos, en un posible delito con derramamiento de sangre, el autor o autores pueden limpiar las manchas de sangre con lo que encuentren a la mano ¿pero, es eso efectivo?

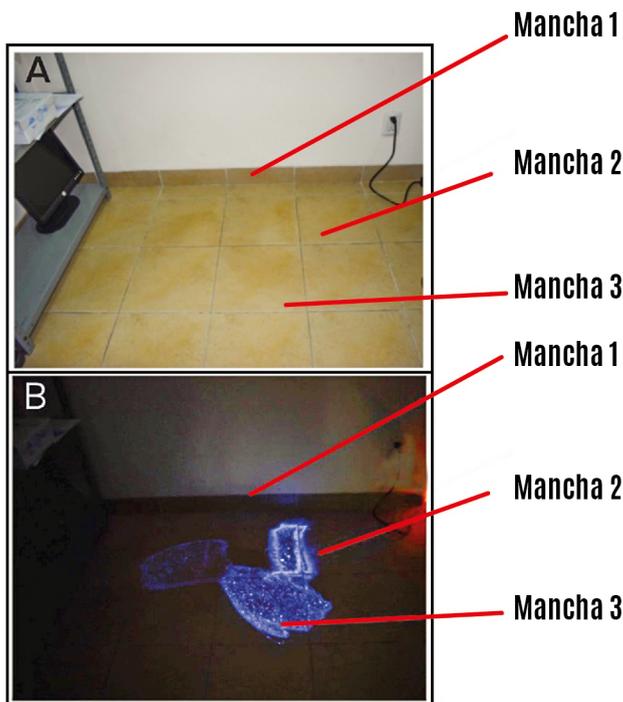
Recordemos que el hierro del grupo hem de la hemoglobina de la sangre puede ser visualizada por reacciones de quimioluminiscencia, aun si la sangre esta “limpiada” o modificada por el transcurso del tiempo.

Usamos el revelador de sangre BLUESTAR FORENSIC®, que produce una luminosidad-química azul muy brillante y nos permite detectar los restos de sangre en la escena de los hechos. El modo de empleo de esta detección es por atomización del luminol (reactivo principal del kit BLUESTAR FORENSIC®), sobre el lugar donde se sospecha que se limpió la sangre.

El ensayo consistió en dejar caer unas gotas de sangre de un donante (con previo consentimiento) sobre una superficie lavable, formando así 3 manchas separadas que se limpiaron con diferentes agentes químicos. La primera mancha se limpió con hipoclorito de sodio al 2%, la segunda con etanol al 70% y la tercera mancha con etanol al 96 %, además se prendió fuego con un encendedor y se dejó la llama durante cinco minutos (Fotografía A).

Se oscureció el lugar, se pulverizó con el reactivo sobre la superficie donde estaba presente la sangre y se sacaron fotos a diferentes tiempos de exposición, utilizando una cámara que emite luz led lo que permite la visualización de la sustancia luminiscente.

Pudimos observar la luminiscencia en los lugares “limpiados” con etanol 70% y 96% (manchas 2 y 3) pero no así en el lugar “limpiado” con hipoclorito de sodio (mancha 1). (Fotografía B).



Fotografía A:

Lugar donde llego la sangre y se limpió con: Hipoclorito de sodio (mancha 1), etanol 70 % (mancha 2) y etanol 98 % más fuego (mancha 3).

Fotografía B:

Quimioluminiscencia emitida (mancha 2 y mancha 3).

Fotografía de personal de Criminalística del IDIF.

Entonces nos preguntamos ¿será el hipoclorito de sodio el mejor limpiador? para responder a esa pregunta se tomaron muestras con hisopos en los 3 lugares y se realizaron estudios genéticos. Estos estudios parten con la extracción (a partir de cada hisopo), purificación y cuantificación del ADN, seguido por una amplificación por una PCR multiplex (kit Globalfiler IQC) que permite identificar diferentes marcadores genéticos, entre los cuales está la Amelogenina, conocida también como “gen sexual” y a pesar de estar

presente en ambos sexos, es fácilmente diferenciable por presencia/ausencia de bandas. Lo que nos permite identificar el sexo del donante.

Los resultados son presentados en la siguiente tabla

COMPARACIÓN DE AGENTES FÍSICOS Y QUÍMICOS UTILIZADOS Y LA OBTENCIÓN DEL PERFIL GENÉTICO

CÓDIGO	TIPO DE MUESTRA	SANGRE	ESPECIE	ACCIÓN FÍSICA Y QUÍMICA	PERFIL GENÉTICO
002/23	HISOPO (mancha 1)	+	Ineficiente para determinar especie	HIPOCLORITO AL 2%	PARCIAL
003/23	HISOPO (mancha 2)	+	Humana	ALCOHOL AL 70%	COMPLETO
004/23	HISOPO (mancha 3)	+	Humana	ALCOHOL AL 96% Y PRENDIENDO	COMPLETO

En conclusión, para hacer visible lo invisible, la luminiscencia es un elemento de mucha ayuda que nos permite la detección de sangre en lugares “dichos” limpios, gracias a la luminiscencia emitida.

Cuando se recurre a un análisis genético, la sensibilidad aumenta y la información se complementa. Pero cuando la mancha no es visible, la dificultad estará en la toma de muestra, en el lugar preciso donde estuvo presente la sangre.

En todo caso son técnicas de mucha ayuda para los profesionales que trabajan en el área forense.

Agradecimientos

A Criminalística del IDIF La Paz: K. Lazarte, C. Zarate, D. Chacón y R. Saravia.

¿QUIÉN ESCRIBE?

FÁTIMA LISSETTE PALENQUE AVILÉS



Licenciada en “Bioquímica” Universidad Mayor de San Andrés.

Diplomado y especialidad en “Ciencias Bioquímicas Forenses” Universidad Mayor de San Andrés, Facultad de Ciencias Farmacéuticas y Bioquímicas. Diplomado en “Organización y Administración Pedagógica del Aula en Educación Superior” realizado en el Centro Psicopedagógico y de Investigación en Educación Superior (CEPIES) de la Universidad Mayor de San Andrés.

Contacto:

Email: faliz77@hotmail.com

ELIZABETH JIMENA ALCALÁ ESPINOZA



Licenciada en Bioquímica, Mención Genética, Facultad de Ciencias Farmacéuticas y Bioquímica. Universidad Mayor de San Andrés.

Máster en Genética y Antropología Forense (Universidad de Granada España) y Salud Pública/Epidemiología (Universidad Siglo XX).

Especialista en Investigación Criminal – Escuela de Fiscales de la Fiscalía General del Estado Plurinacional de Bolivia.

Actualmente, Encargada del departamento de Genética Forense en el Instituto de Investigaciones Forenses.

Contacto:

Email: jeliales@gmail.com

EDY JAVIER ESPINOZA ARIÑEZ



Bioquímico, Perito en Biología Forense del Instituto de Investigaciones Forenses, Experto Universitario de Análisis Reconstructivo de Rastros de Sangre e Infografía. Miembro del SoBoGenH (Sociedad Boliviana de Genética Humana).

Contacto:

Email: edyjavierespinoza@gmail.com

RECORDANDO A LA PREMIO NOBEL “ELIZABETH BLACKBURN” QUE NACIÓ EL MES DE NOVIEMBRE HACE 75 AÑOS

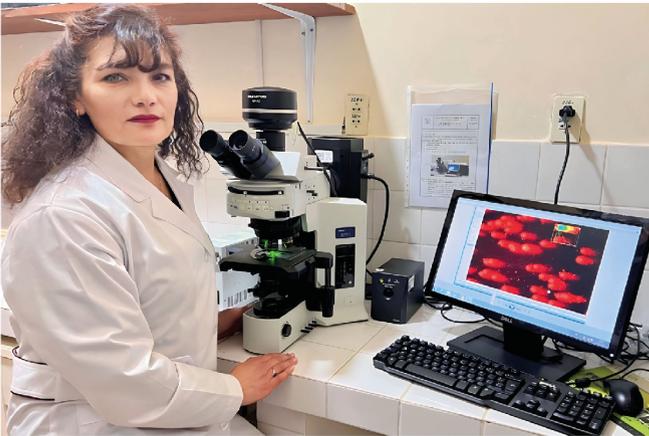
¡MES DE PUBLICACIÓN DE NUESTRO BOLETÍN!

Elizabeth Blackburn es una bioquímica australiana-estadounidense conocida por su trabajo pionero en la investigación de los telómeros y la enzima telomerasa. Nació el 26 de noviembre de 1948 en Hobart, Tasmania, Australia.

Blackburn es profesora de biología y fisiología en la Universidad de California en San Francisco (UCSF) y fue galardonada con el Premio Nobel de Fisiología o Medicina en 2009, junto con Carol W. Greider y Jack W. Szostak, por el **DESCUBRIMIENTO DE CÓMO LOS TELÓMEROS Y LA TELOMERASA PROTEGEN LOS CROMOSOMAS.**

Su investigación y contribuciones han tenido un impacto significativo en nuestra comprensión de la biología celular y el envejecimiento y su trabajo continúa inspirando a futuras generaciones de científicos.

ENTREVISTA CON LA DRA. NOEMI TIRADO



Docente investigadora emérito de la Universidad Mayor de San Andrés, Jefe de la Unidad de Genética Toxicológica. Actual presidenta de la Asociación Latinoamericana de Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental (ALAMC-TA). Miembro del

comité ejecutivo de la IAEMGS. Es coordinadora e investigadora principal de proyectos con colaboración de Suecia, Francia y otras en las áreas de Toxicología Ambiental y Genética Toxicológica: exposición a plaguicidas, metales pesados y otros contaminantes ambientales; además es conferencista invitada en congresos nacionales e internacionales. Ha recibido varios premios nacionales e internacionales.



¿PODRÍA EXPLICARNOS EN POCAS PALABRAS LO QUE ES EL ENVEJECIMIENTO CELULAR Y CUÁLES SON SUS CAUSAS?

El envejecimiento celular es un proceso natural causado por agentes externos e internos, como el daño celular, el stress oxidativo, etc. Los telómeros son cruciales para la estabilidad genómica y desempeñan un papel importante en la regulación del envejecimiento y la prevención de enfermedades asociadas a la edad.

Las células tienen un ciclo de replicación, pero en cada ciclo se va perdiendo progresivamente las partes extremas de los cromosomas denominados telómeros.

Las células pierden, de forma irreversible, la capacidad de dividirse. Este proceso, es conocido como senescencia celular, o envejecimiento.

¿QUÉ SON LOS TELÓMEROS, LA TELOMERASA Y CUÁL ES SU ROL BIOLÓGICO?



Los telómeros son regiones repetitivas de ADN ubicadas en los extremos de los cromosomas. Cumplen varias funciones importantes:

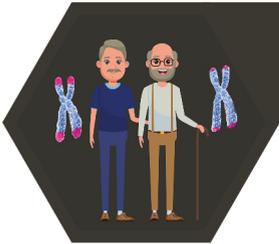
- 1. Protección del ADN:** Los telómeros protegen los extremos de los cromosomas de la degradación y la fusión. Sin telómeros, podría haber pérdida de información genética vital.
- 2. Estabilidad del cromosoma:** Los telómeros ayudan a mantener la estabilidad estructural de los cromosomas evitando que se fusionen entre sí, lo que podría causar daños genéticos graves.
- 3. Replicación del ADN:** Durante la replicación del ADN, los telómeros permiten que se copie correctamente la región terminal de un cromosoma. Esto es esencial para garantizar que cada célula hija

reciba una copia completa y funcional del ADN.

4. Reloj molecular: A medida que las células se dividen, los telómeros tienden a acortarse gradualmente. Es así que los telómeros funcionan como un reloj para la célula contando que edad tiene.

La telomerasa es una enzima especializada que desempeña un papel clave en la conservación de los telómeros. Su rol biológico principal es añadir secuencias de ADN repetitivas a los extremos de los telómeros favoreciendo el alargamiento de los mismos.

El rol biológico de la telomerasa es esencial para ciertos tipos de células, como las células madre y las células germinales, que necesitan mantener telómeros largos para dividirse y generar nuevas células. Sin embargo, en la mayoría de las células somáticas del cuerpo, la telomerasa está inactiva o se expresa en niveles muy bajos, lo que contribuye al envejecimiento y mayor riesgo a desarrollar enfermedades relacionadas con la edad.



¿CÓMO INFLUYE ESTO EN EL ENVEJECIMIENTO CELULAR?

Recordemos que el envejecimiento celular está dado por una inestabilidad genómica ¿qué quiere decir? Que el acumulo de daños genéticos tanto en el DNA nuclear como mitocondrial provocan la senescencia celular, dicho de otra manera, ¡el envejecimiento! Habíamos mencionado que los implicados para proteger este daño son los telómeros que se van acortando en cada división celular, no obstante, la telomerasa actúa en sentido inverso, es decir ¡alargándolos!

Entonces ¿Por qué no hacemos una terapia génica basada en la telomerasa y así dejamos de envejecer? Pues no es tan fácil, porque una activación inapropiada de la

telomerasa permitiría a la célula dividirse de manera descontrolada, convirtiéndola en inmortal, lo que representa, el desarrollo de un cáncer.

Sin embargo, las investigaciones avanzan y tal vez un día podamos parar el envejecimiento y con ello mejorar la calidad de vida.

CUÉNTENOS UN POCO DE SU TRABAJO



Respecto a las investigaciones que realizamos en la unidad de genética toxicológica del Instituto de Genética, utilizamos biomarcadores de exposición de efecto o daño genético y de susceptibilidad genética, para evaluar la exposición a plaguicidas y a metales como el arsénico.

Los biomarcadores de exposición son indicadores utilizados para medir la exposición de un organismo a agentes químicos, físicos o biológicos. Estos biomarcadores pueden ser moléculas, productos metabólicos o cambios en la expresión génica que se pueden medir en muestras biológicas, como sangre, orina, tejidos o cabello y pueden proporcionar información sobre la cantidad, duración y frecuencia de la exposición a un agente específico.

Los biomarcadores de efecto son indicadores de una alteración bioquímica, fisiológica o genética, resultado de la exposición a un xenobiótico. Ponen en evidencia y cuantifican daños en el genoma nuclear y permiten evaluar el potencial genotóxico de las sustancias. Los más ampliamente usados en programas de biomonitorio humano son el ensayo de micronúcleos (MN), el ensayo de intercambio de cromátidas hermanas (ICH) y el ensayo cometa (EC).

Los biomarcadores de susceptibilidad genética son indicadores utilizados para evaluar la predisposición de un individuo a desarrollar ciertas enfermedades degenerativas

o el cáncer, o a sufrir efectos adversos como resultado de la exposición a agentes químicos, físicos o biológicos. Estos biomarcadores se basan en variantes genéticas específicas que pueden influir en la respuesta del organismo a la exposición.

En los últimos estudios, en un intento por comprender los mecanismos moleculares implicados en la toxicidad del arsénico en poblaciones crónicamente expuestas de los Andes bolivianos, medimos cuatro biomarcadores de toxicidad. Los criterios de estos biomarcadores fueron que estuvieran relacionados con el estrés oxidativo y/o la función de los telómeros, ya que estos dos mecanismos de acción están relacionados con la toxicidad del metal.

Así, para evaluar la genotoxicidad generada por exposición al arsénico, medimos la longitud de los telómeros en células en división a través de un recuento de repeticiones de nucleótidos al final de los cromosomas eucariotas.

Encontramos una asociación positiva entre ambos, es decir entre la longitud de los telómeros y la exposición al arsénico, particularmente en individuos con un metabolismo de arsénico menos eficiente.

Estos análisis que atañan la longitud de los telómeros, pueden ser muy útiles para identificar el vínculo entre los telómeros y el cáncer relacionado al arsénico, pero también nos puede proporcionar información sobre la salud general y el pronóstico en diferentes contextos clínicos. Permittiéndonos de esta manera, minimizar la posibilidad de desarrollar estas enfermedades ligadas al envejecimiento celular.

QUISIÉRAMOS AGRADECER A LA DRA. NOÉMI SANDRA TIRADO BUSTILLOS POR HABERNOS CONSAGRADO SU TIEMPO PARA ESTA ENTREVISTA Y HABERNOS COMPARTIDO UNA PARTE DE SU TRABAJO.



DETECCIÓN DE ESPERMATOZOIDES APOPTOTICOS POR LIGACIÓN CON LA ANEXINA V

Nancy Maida Vera

Embriovid

La calidad de células germinales, espermatozoides y óvulos son indispensables para una fecundación exitosa. Hoy hablaremos del proceso de apoptosis en los espermatozoides ya que es un proceso que les sigue durante toda su vida útil, desde la espermatogénesis hasta la fecundación.

El “suicidio celular”, conocido como apoptosis es un proceso en el que las células se autodestruyen, ya sea porque el organismo lo requiere o porque hay un daño irreversible.

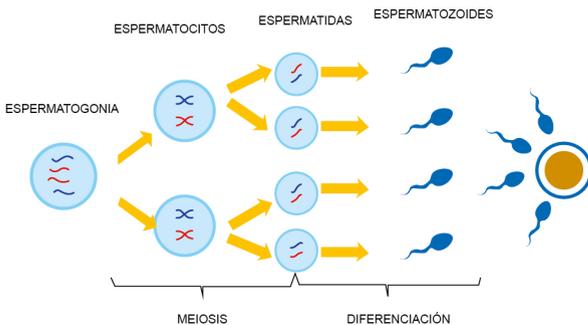


Figura 1. Proceso de espermatogénesis.

La espermatogénesis es un proceso dinámico y sincronizado, parte de una espermatogonia (célula madre germinal), luego sufre procesos de mitosis (división celular) y meiosis (división genética) y finalmente se diferencia en un espermatozoide maduro en los tubos seminíferos de los testículos. (Figura 1). Aquí,

el número de espermatozoides producidos suele ser excesivo, por lo que la apoptosis es una manera de regular (Allanet al 1992). Así mismo, en el paso de mitosis y meiosis, pueden generarse errores, creándose la necesidad de inducir la muerte celular para eliminar los defectos genéticos.

Molecularmente, pasa por diferentes etapas donde están involucrados eventos reversibles en sus primeras fases e irreversibles en pasos posteriores. En la primera fase las células sufren un proceso de asimetría en sus membranas y tienen cambios en su composición lipídica y proteica, así como la externalización de fosfatidilserina, mientras que los últimos pasos están representados por la fragmentación del ADN por activación de las caspasas, permeabilización completa de la membrana y exposición a residuos de fosfatidilserina.

Nosotros nos vamos a centralizar en la fosfatidilserina como un marcador de muerte celular. Esta molécula está formada por dos lípidos ligados (a través del glicerol) a un grupo fosfato que a su vez está ligada a un aminoácido que es la serina (Figura 2). En condiciones normales está en el interior de la membrana, pero en etapas de apoptosis, por desplazamiento “flip flop”, queda expuesta en la capa externa de la membrana celular, cuando esto ocurre, los macrófagos son atraídos y una fagocitosis es inminente, para evitar este “ataque” intervienen las anexinas.

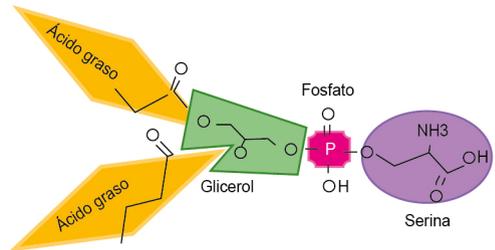


Figura 2. Estructura molecular de la fosfatidilserina

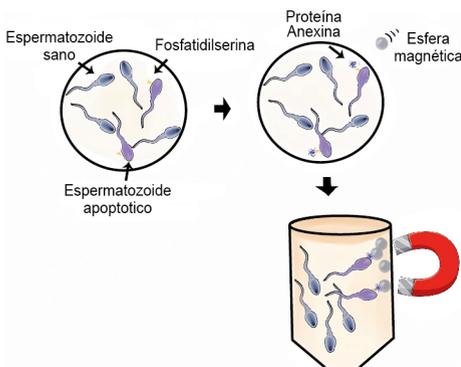


Figura 3. Metodología MACS (Magnetic-activated Cell Sorting)

Estas proteínas han sido denominadas del 1 al 12 y asociadas a diferentes procesos fisiológicos y patológicos, pero solo la Anexina 5 es la que tiene capacidad de unirse a la fosfatidilserina.

Estas proteínas han sido denominadas del 1 al 12 y asociadas a diferentes procesos fisiológicos y patológicos, pero solo la Anexina 5 es la que tiene capacidad de unirse a la fosfatidilserina.

Esta capacidad de unión ha sido aprovechada para desarrollar herramientas como el MACS (Magnetic-activated Cell Sorting) que usa esferas magnéticas ligadas a la anexina 5 y gracias a campos magnéticos. Esto permite, de un lado, separar los espermatozoides apoptóticos de espermatozoides sanos (Figura 3), lo que es de mucha utilidad en la reproducción asistida para lograr una fecundación exitosa, de otro lado, esta herramienta también permite diagnosticar precozmente patologías ligadas a la apoptosis.

Referencias

Blanca P. López-Trinidad, Mina Konigsberg F., Alejandro Ávalos-Rodríguez, Ahiezer Rodríguez-Tobón, Ernesto Rodríguez-Tobón, Fabiola M. Retana S y Edith Arenas-Ríos. 2016. Apoptosis en espermatozoides Revista Iberoamericana de Ciencias ISSN 2334-2501

David K. Gardner Fertilización in vitro, Un enfoque práctico Colorado Center for Reproductive Medicine Englewood, Colorado, EE.UU.

<https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/285625/mea1de1.pdf;jsessionid=AA67D69BA959D2BAA79B0AE278E8A48E?sequence=1>

¿QUIÉN ESCRIBE?

NANCY MAIDA VERA



Bioquímica farmacéutica de la Universidad Autónoma Gabriel Rene Moreno (UAGRM), tiene larga experiencia en fecundación in vitro (FIV), ha trabajado en la clínica Montalvo como coordinadora de FIV así como en Embriovid (Centro de atención integral especializado en reproducción) en varias tareas ligadas a la reproducción asistida, principalmente en el manejo de esperma.

Contacto:

Email: nancybiofar@gmail.com



ESTUDIO GENÉTICO DE ENFERMEDAD CELIACA

MSc. Lizetty Alcira Venegas Aponte

Laboratorio de Histocompatibilidad e Inmunogenética DIANA

La enfermedad celiaca (EC) conocida también como celiarquía, es un trastorno digestivo desencadenado por el consumo de gluten y prolaminas; proteínas que se encuentran en los cereales como el trigo, cebada y centeno. (Figura 1). Su causa es la intolerancia a estas proteínas (mientras más expuesto al gluten mayor probabilidad a desarrollar celiarquía tiene la persona).

Esta enfermedad provoca un daño en el intestino delgado, lo que conlleva a alteraciones en la absorción de minerales, vitaminas y otros nutrientes, además, si está mal controlada puede evolucionar en un linfoma y/o adenocarcinoma del intestino delgado. Los síntomas pueden ser muy variables, desde la diarrea hasta una ferropenia, pero no todas las personas la



Figura 1. Ejemplos de cereales.

presentan, por lo que muchas veces no es diagnosticada y por tanto muy peligrosa para la persona que lo padece.

Factores inmunológicos y genéticos son los que juegan un rol preponderante para el desarrollo de esta enfermedad.

El factor inmunológico, esta originado en la degradación de gluten y de prolaminas que generan péptidos tóxicos que muchas veces logran atravesar (por una alteración en la permeabilidad) la membrana del epitelio intestinal. Cuando esto sucede, los péptidos tóxicos son detectados por las células presentadoras de antígeno (macrófagos, células dendríticas, etc.) que expresan moléculas del complejo mayor de histocompatibilidad (MHC).

Cabe remarcar, que las moléculas del MHC son codificadas por los genes denominados HLA (Human leucocyte antigen), transmitidos por herencia, siendo específicos de cada agrupamiento familiar (es decir son provenientes de los padres y serán transmitidas a los hijos).

En las personas que padecen la enfermedad celiaca, están expresados los genes HLA de tipo HLA-DQ, principalmente las HLA-DQ2 y HLA-DQ8, cada una de ellas con dos cadenas; α y β .

Con el fin de aplicar un diagnóstico genético de esta enfermedad en la población boliviana, se han hecho estudios sobre estos genes (HLA-DQ2 y HLA-DQ8) en un grupo de 100 pacientes con diagnóstico clínico positivo.

Se ha encontrado, a través de análisis de frecuencias alélicas (o proporciones de variantes) que 32% de los pacientes estudiados, presentan un “muy alto” riesgo a desarrollar la enfermedad, 50% un riesgo “alto” de tener la enfermedad y apenas 18% a no desarrollar la enfermedad. (Figura 2).

Estos datos nos permiten:

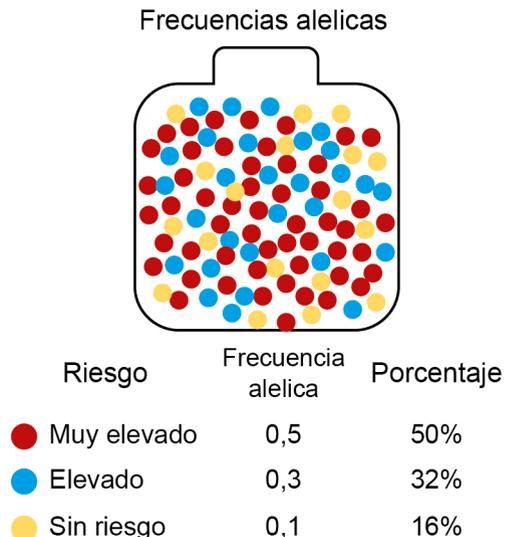


Figura 2. Frecuencias alélicas de los genes de riesgo a desarrollar la enfermedad.

1) desde el punto de vista bioinformático; tener una base de datos de las variantes circulantes en nuestro país.

2) desde el punto de vista biológico; tener un método de diagnóstico específico para detectar la enfermedad.

Sabiendo que es una enfermedad hereditaria donde los familiares de 1° grado tienen 20 veces más riesgo de padecerla que la población en general y la mitad de estos son asintomáticos o presentan formas atípicas, este método de diagnóstico sería de mucha ayuda para realizar un “tamizaje fino” o “cribado” a todos los familiares de primer grado cuando se diagnostica a un nuevo celiaco.

Referencias

Guandalini S, Assiri A. Celiac disease: a review. *JAMA Pediatr.* 2014 Mar;168(3):272-8. doi: 10.1001/jamapediatrics.2013.3858. PMID: 24395055.

¿QUIÉN ESCRIBE?

LIZZETTY ALCIRA VENEGAS APONTE



Bioquímica Farmacéutica con 17 años de experiencia en manejo de nuevas técnicas y tecnologías en el área de Histocompatibilidad, Inmunogenética y sistemas organizacionales para un servicio de calidad.

Maester en Análisis Clínico, Inmunología y Biología Molecular. Especialista en Inmunobiología del sistema HLA.

Motivada por los nuevos retos que se presenten en el área de la salud e investigación.

Contacto:

Email: lizt31@hotmail.com



PREGUNTA CIENTÍFICA

DIRIGIDO A LOS MÁS JÓVENES
(ESTUDIANTES DE COLEGIO Y PRE-GRADO
DE UNIVERSIDAD)

¿POR QUÉ HAY
TIGRES BLANCOS?



SI ACEPTAS EL JUEGO DEBERÁS RESPONDER SIN ACOBARDARTE Y GANARÁS UN PREMIO SORPRESA. ADEMÁS FIGURARAS EN EL SIGUIENTE NÚMERO. ¡ANÍMATE Y PARTICIPA!

Envía tu respuesta al Email: boletinsobogenh@yahoo.com

Whatsapp: +33 7 86 95 51 19

Whatsapp: +591 78192054

Todas las respuestas serán evaluadas por nuestro comité científico. Si tu respuesta es correcta entonces ganarás un premio sorpresa y tendrás una mención especial en el boletín informativo Numero 2.

Tu premio podrás recogerlo de las instalaciones del Laboratorio BioScience, ubicado en la Av. Alemana C/las piñas # 2157 entre 2° y 3° Anillo.

GRACIAS POR PARTICIPAR



Este nuevo sitio de noticias es un espacio para que todos aquellos que estén comprometidos con la genética puedan publicar textos informativos de sus trabajos o curiosidades basados en artículos científicos. Un requisito indispensable es que debe estar dirigido a un público en general, desde profesionales especialistas hasta escolares. En caso de tratarse de una curiosidad basado en artículos científicos, debe reconocer la(s) fuente (s) original(es).

Los textos podrán ser enviados durante todo el año, pero el boletín solo será publicado 2 veces al año, el mes de noviembre y el mes de mayo. Una vez recibido su trabajo (email) nuestro comité científico lo evaluará y en un tiempo breve usted tendrá la respuesta para la publicación. La sociedad podrá dar sugerencias a los autores con el fin de llegar a los objetivos propuestos.

Requisitos

- Los textos deberán tener un fondo científico pero una narrativa de cuento que torne alrededor de un tema relacionado a la genética. Se recomienda utilizar la estructura en pirámide invertida que sugiere organizar la información de mayor a menor importancia y responder a las preguntas, ¿Qué? ¿Como? ¿Cuando? Y ¿Dónde?
- El lenguaje debe ser claro, concreto y de fácil comprensión para lectores

no especializados. Recomendamos usar oraciones sencillas, párrafos cortos y evitar el lenguaje técnico.

Partes del texto

- El título debe ser breve, atractivo (no debe utilizarse el título de un artículo científico)
- El texto no debe exceder las 700 palabras (incluido título, autores y referencias) y debe incluir una fotografía, un esquema o una figura obligatoriamente (en caso de ser fotografía, el autor debe tener los derechos de publicación).
- Una ficha del autor principal, que incluye una breve semblanza profesional 60 -70 palabras), incluido nombre y correo electrónico).

Para mayor información o envío de su trabajo:

Email: boletinsobogenh@yahoo.com

Whatsapp: +33 7 86 95 51 19

Whatsapp: +591 78192054

AUSPICIADORES

La Sociedad Boliviana de Genética Humana y el Comité Editor del Boletín agradecen a nuestros auspiciadores.

NUESTROS AUSPICIADORES





Noviembre, 2023. Número 1