GENÉTICA HUMANA

Investigación, Desarrollo y Aplicación

Workshop

Libro de resúmenes

27, 28 y 29 de Octubre, 2022

Aula Magna Universidad Privada de Santa Cruz

CONTENIDO

Presentación

Programa general/Horarios

Resúmenes

Lista de contactos

INSTITUCIONES ORGANIZADORAS

PRESENTACION

La Genética Humana es una disciplina que cuenta con un origen de principios del siglo XX y permanece como una de las ciencias biológicas más dinámicas. Con la secuenciación del Genoma Humano, los avances en genética humana han tomado un enorme impulso y han abierto las puertas a una nueva etapa de estudio del proteoma humano.

Con su gran proyección al futuro, la genética y sus numerosas aplicaciones podría servirnos para dar soluciones a problemas de enorme complejidad. Como lo son las enfermedades genéticas, principal causa de morbi-mortalidad en la segunda mitad del siglo XX en el mundo occidental, y que hasta hoy en día constituyen una importante barrera con la que debe enfrentarse la medicina y la sociedad.

En Bolivia, un número creciente de personas se dedica al área de la genética humana y médica, sin embargo, una de las mayores debilidades que aún tenemos es la carente comunicación entre investigadores, médicos y demás profesionales de salud que vienen trabajando en esta área.

La Sociedad Boliviana de Genética Humana (SOBOGENH) propone un especial espacio que permitirá reunir y favorecer el diálogo científico entre los investigadores, docentes, estudiantes y profesionales que trabajan en el campo de la Genética Humana para compartir experiencias y conocimientos con el objetivo, en un futuro próximo, de iniciar una red colaborativa latinoamericana en enfermedades genéticas.

Los organizadores les dan una cordial bienvenida

PROGRAMA GENERAL

PROGRAMA II WORKSHOP DE GENETICA HUMANA
27, 28 y 29 de octubre de 2022

Jueves 27 de Octubre

8:00-9:00	**Registro de participantes y entrega de material**	
9:00- 9:30	**INAUGURACIÓN Y BIENVENIDA** ● Palabras de bienvenida: Lauren Müller de Pacheco, Rectora UPSA ● Palabras de circunstancia: Gastón Mejía, Presidente ANCB-SC ● Palabras de circunstancia: Marc Pouilly, Representante IRD ● Palabras de Inauguración: Esdenka Pérez Cascales, Presidente SoBoGenH, Jenny Tellería, VicePresidente SoBoGenH	**Entrega de posters**
9:30-10:00	**CM 1** **Desafíos Éticos En La Investigación Genética Con Seres Humanos** **Freddy Tinajeros Guzmán** Asociación Benéfica PRISMA. Universidad Johns Hopkins. Academia Nacional de Ciencias de Bolivia. Universidad Católica Boliviana.	**Exposición de posters**
10:00-10:30	**CM 2** **Tres décadas del estudio genético preimplantacional (*PGT*) ¿Dónde estamos y hacia dónde vamos?** **Carlos Daniel Encinas Villalobos** Laboratorio de reproducción asistida, CIES – ZOE GENESIS, La Paz, Bolivia. Maceió Fertility Institute, Alagoas, Brasil	
10:30-11:00	**Refrigerio**	

11:00-11:30	**CM 3** **Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: Un análisis epidemiológico a través de los cariotipos** **Carlos Eróstegui Revilla** Laboratorio de Genética y Salud Reproductiva del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina-UMSS. Cochabamba, Bolivia	**Exposición de posters**
11:30-12:00	**CM 4** **Farmacogenética: de la investigación al uso clínico** **Heydy Virinia Brabo Villalta** Profesional independiente (Oruro, Bolivia)	
12:00-12:30	**CM 5** **Variación genética autosomal y estructuración de la población del este de Bolivia** **Jaime Pablo Iturri** School of Forensic and Investigative Sciences, University of Central Lancashire, Maudland Building, PR1 2HE, Preston, Lancashire, United Kingdom	
12:30- 14:00	**Almuerzo**	
	Simposio	
14:00-14:20	**S 1** **La morfología del espermatozoide humano como marcador de su condensación y patrón epigenético** **Liliana Cáceres Sánchez** Reproductive Biology, Fertility Preservation, Andrology, CECOS, Poissy Hospital, 78300 Poissy, France.	

14:20-14:40	**S 2** **Deleción del cromosoma 12 (12p-): Reporte de un caso en Cochabamba** **Silvia Olivares Aramayo** Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba, Bolivia.	
14:40-15:00	**S 3** **Genealogía del Síndrome X-Frágil en familias de pacientes con discapacidad intelectual y Autismo en Cochabamba** **Fabiana Arias Garrido** Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba – Bolivia	
15:00-15:20	**S 4** **Defectos del tubo neural en recién nacidos en el hospital de la mujer, 2008 - 2017, La Paz – Bolivia.** **Gabriela Jiménez Cuba** Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia	
15:20-15:40	**S 5** **Prevalencia del Síndrome X-Frágil en pacientes con discapacidad intelectual en Cochabamba.** **Angela del Callejo Veracc** Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba, Bolivia.	
15:40-16:00	**Refrigerio**	

16:00-18:00	**Curso 1** **Curso de Metagenómica** **Jaime Pablo Iturre** School of Forensic and Investigative Sciences, University of Central Lancashire, Maudland Building, PR1 2HE, Preston, Lancashire, United Kingdom	
18:00	**Cocktail de bienvenida**	

Viernes 28 de Octubre

8:30-9:00	**CM 6** **Identificación de individuos a través del análisis de ADN** **Elizabeth J. Alcalá Espinoza** Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia.	**Exposición de posters**
9:00- 9:30	**CM 7** **Genética Forense** **Viviana Peralta Chambi** Genética Forense, Instituto De Investigaciones Forenses, Bolivia	
9:30-10:00	**CM 8** **Aplicación de la toxicología forense en la investigación de hechos delictivos** **Tania Sánchez Vedia**	

	Facultad de Ciencias Farmacéuticas, UMSA	
10:00-10:30	**CM 9** **La importancia de la genética en la autopsia médico legal** **Jorge Martín Melgarejo Pizarroso** Hospital del Niño “Ovidio Aliaga Uria”	
10:30-11:00	**Refrigerio**	
11:00-11:30	**CM 10** **Importancia del estudio de quimioluminiscencia forense y genética humana forense en hechos delictivos como un aporte a la investigación** **Edy Javier Espinoza Ariñez** Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia	**Exposición de posters**
11:30-12:00	**CM 11** **Obtención del ADN en piezas dentales y su importancia en la odontología forense** **Margarita Méndez León** Universidad Autónoma Juan Misael Saracho (Tarija)	
12:00-12:30	**CM 12** **Genoma bacteriano y el origen de la multirresistencia a los antibioticos**	

	Eugenia Grisolia Cirera Universidad Autónoma Rene Moreno – Santa Cruz-Bolivia	
12:30- 14:00	**Almuerzo**	
	Simposio	**Exposición de posters**
14:00-14:20	**S6** **Correlación fenotípica y genotípica de pacientes bolivianos con diagnóstico de craneosinostosis sindrómica: consideración de un grupo de enfermedades raras.** **Luna Barrón Beatriz** Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.	
14:20-14:40	**S7** **Análisis genealógico a partir de adn antiguo detectado en piezas de museo de interés histórico** **Emma Torres Tola** Instituto de Investigaciones Técnico Científicas, IITCUP – La Paz, Bolivia.	
14:40-15:00	**S8** **Centro de registro y vigilancia de anomalías congénitas del instituto de genética de la Universidad Mayor de San Andrés** **Daniel Angel Linares Terrazas**	

	Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés	
15:00-15:20	**S9** **Citotoxidad de *Trypanosoma cruzi* sobre líneas celulares cancerosas** **Jenny Telleria** INTERTRYP- IRD-Montpellier	
15:20-15:40	**S10** **Caracterización molecular del SARS-CoV-2: De la primera a la cuarta ola de la pandemia, Santa Cruz, Bolivia** **Esdenka Pérez Cascales** Laboratorio de Diagnóstico e Investigación BIOSCIENCE SRL., Santa Cruz, Bolivia. Academia Nacional de Ciencias de Bolivia Departamental, Santa Cruz, Bolivia.	
15:40-16:00	**Refrigerio**	
16:00-18:00	**Curso 2** **Curso de Proteómica** Jenny Telleria Institut de Recherche pour le Développement (IRD)	

Sábado 29 de Octubre

9:00-9:30	**CM 13** **Oncología molecular aplicada a la clínica** **Jorge Angelo Oblitas Alca**

	Centro de Oncología Molecular
9:30-10:00	**CM 14** **Los genomas del cancer y como interpretarlos** **Ronald Sergio Limón Téllez** Seguro Social Universitario, OncoBolivia
10:00-10:30	**CM 15** **Metabolismo de eliminación de Arsénico, toxicidad y adaptación genética en poblaciones bolivianas que consumen aguas altamente mineralizadas** **Noemí Sandra Tirado Bustillos** Unidad de Genética Toxicológica – Instituto de Genética- UMSA.
10:30-12:00	**Clausura, premiación y entrega de certificados**

CONFERENCIAS MAGISTRALES

RESÚMENES

CM 1
DESAFÍOS ÉTICOS EN LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA CON SERES HUMANOS

Tinajeros Guzmán, Freddy [1, 2, 3, 4*]

[1] Asociación Benéfica PRISMA. [2] Universidad Johns Hopkins. [3] Academia Nacional de Ciencias de Bolivia. [4] Universidad Católica Boliviana.
*ftinajeros@gmail.com

Introducción: La manipulación genética consiste en la aplicación de técnicas dirigidas a modificar el caudal hereditario de alguna especie, con fines variables, desde la superación de enfermedades de origen genético (terapia genética) a la mejoría de características propias de la especie o con finalidad experimental. La farmacogenética permite identificar secuencias génicas y productos génicos asociados con enfermedades, que pueden actuar como señales para la actuación de fármacos y también identificar los perfiles genéticos asociados con efectos secundarios o adversos de la medicina. Sin embargo, todos estos avances, pone en el tapete de la discusión hasta donde es permisible y ético hacer la manipulación genética.
Métodos: Se realizó una revisión documental de los eventos y escenarios que nos colocan en una disyuntiva de los problemas éticos a los que puede llegar la epidemiología genética, manipulación genética y el diagnóstico de enfermedades y el pronóstico de las mismas, las mismas que necesitan analizarse desde un punto de vista ético. Se analizó a la luz de los principios fundamentales de la ética en investigaciones el uso de la tecnología del ADN recombinante en seres vivos y cómo medir el riesgo que implica la manipulación genética.
Resultados: Algunos conflictos éticos de la exploración genética: 1) Los organismos genéticamente modificados actúan con independencia del ser humano una vez generados, con propiedades nuevas no seleccionadas por la naturaleza, lo que puede provocar situaciones de nocividad ambiental, contaminación genética y alteración de ecosistemas. 2) La posibilidad del diagnóstico precoz de malformaciones severas ha abierto la opción de solicitar la terminación de un embarazo. 3) La clonación se propone reproducir de manera artificial animales genéticamente iguales.
Conclusiones: La percepción y evaluación del riesgo se basa en un sistema de valores que varía en función de quienes hacen la evaluación. Aquí se producen grandes conflictos éticos, acentuados por errores conceptuales que contraponen la autonomía reproductiva de las personas con convicciones religiosas que desautorizan toda interrupción del desarrollo embrionario; a su vez, las posiciones sociales rechazan la discriminación contra embriones y personas discapacitadas pero no elaboran estrategias comunitarias que permitan a estos individuos insertarse en un nicho social compensatorio donde su disfunción no quede sometida al lastre de ser discapacitante. La Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos, en el artículo 10 dice que: "Ninguna investigación relativa al genoma humano ni sus aplicaciones, en particular en las esferas de la biología, la genética y la medicina, podrán prevalecer sobre el respeto de los derechos humanos, de las libertades fundamentales y de la dignidad humana de los individuos o, si procede, de los grupos humanos". La Bioética, que es un puente que une la conciencia moral con las nuevas tecnologías y descubrimientos.

CM 2

Tres décadas del estudio genético preimplantacional (*PGT*) ¿Dónde estamos y hacia dónde vamos?

Encinas, Carlos [1, 2, *]

[1] Laboratorio de reproducción asistida, CIES – ZOE GENESIS, La Paz, Bolivia
[2] Maceió Fertility Institute, Alagoas, Brasil
* cencinas@cies.org.bo

Introducción
El estudio genético preimplantacional (PGT) es una prueba prenatal que analiza el ADN de gametos y embriones cuyo objetivo es identificar anomalías genéticas y tipificar antígenos leucocitarios humanos (HLA) que conlleven al nacimiento de descendencia sana. Hoy es una técnica rutinaria de la mano de la fertilización *in vitro* (FIV). Comprende el estudio de aneuploidías, enfermedades monogénicas y rearreglos estructurales. Desde su advenimiento en 1990, ha atravesado una evolución constante tanto en las técnicas y las fuentes de obtención del material genético, como la tecnología para el estudio cromosómico y molecular.
Objetivos
Esta revisión pretende examinar las técnicas y fuentes de obtención del material genético, describir la tecnología empleada para su estudio. Especificar las indicaciones y revisar la evidencia científica acerca del impacto en los resultados clínicos. Finalmente, reseñar la nueva tecnología promisoria para el próximo paso en la evolución del PGT.
Metodología
Se hizo una búsqueda en las siguientes bases de datos: MEDLINE, SCOPUS, EMBASE, PUBMED, Clinical Trials, CGF Group Trials Register. Con los términos: PGT, PGD, PGS, RCT, *embryo biopsy, non-invasive genetic testing, cell-free DNA, spent culture medium.*
Resultados
Las indicaciones para el PGT son: edad materna avanzada, fallas repetidas de implantación, abortos recurrentes, embarazo previo genéticamente anormal y factor masculino severo. Las principales fuentes de material genético son los cuerpos polares en ovocitos y cigotos, blastómeras de embriones clivados y células de trofoectodermo en estadio de blastocisto. Pruebas como la hibridación *in situ* fluorescente, *arrays* de CGH, qPCR, SNPs, y secuenciación masiva forman parte del arsenal del laboratorio de genética. La blastocentesis, la morfocinética y el análisis del medio de cultivo se vislumbran como candidatos para el análisis genético no invasivo. Ninguno de los 7 estudios aleatorizados que emplearon muestras de blastocistos y secuenciación masiva muestra un beneficio evidente del PGT-A, sin embargo, una aplicación criteriosa en grupos específicos de pacientes demuestra lo contrario.
Conclusión
En estas 3 últimas décadas, el PGT ha atravesado una revolución tecnológica sin parangón, no obstante, su efectividad ha sido cuestionada por evidencia científica leve a moderada. La conjunción con otras tecnologías innovadoras persiste con el objetivo de mejorar los resultados acortando el tiempo al embarazo.

CM 3

Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: Un análisis epidemiológico a través de los cariotipos

Eróstegui, Carlos[1]*, del Callejo, Angela[1], Garcia-Sejas, Maria Isabel[1], Pacheco, Sandra[1], Mendoza, Mabel[2, 3], Olivares, Alejandra[1]

[1] Laboratorio de Genética y Salud Reproductiva del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina-UMSS. Cochabamba, Bolivia
[2] Hospital del Niño Manuel Ascencio Villarroel. Cochabamba, Bolivia
[3] Hospital Rojas Mejía. Cochabamba, Bolivia

* carerostegui@gmail.com

Introducción: Las cromosomopatías son alteraciones del número o de la estructura de los cromosomas, siendo las más comunes: el S. de Down, el S. de Turner y el S. Klinefelter. Las anomalías congénitas son alteraciones del desarrollo fetal, producidas durante o después de la gestación, y se caracterizan por presentar alteraciones en la estructura y/o función de uno o más órganos. Son la cuarta causa de muerte en recién nacidos en el mundo y la segunda en América; Bolivia está cerca al 3% de mortalidad. En Cochabamba, muchos recién nacidos con alteraciones funcionales o metabólicas congénitas son diagnosticados solo clínicamente, y esto contribuye a que muchas alteraciones genéticas pasen desapercibidas.

Objetivo: El objetivo de este trabajo fue describir la epidemiología de las alteraciones cromosómicas y de las malformaciones congénitas en Cochabamba.

Métodos. Se incluyeron en el estudio 166 pacientes con sospecha de alteración cromosómica, referidos de hospitales de Cochabamba. A cada paciente se le realizó la anamnesis, exploración física y la prueba de cariotipo en muestra de sangre periférica.

Resultados. De los 166 pacientes estudiados, 79 (48 %) tenían cariotipo sin alteración y 87 (52 %) alguna anomalía cromosómica. La alteración más frecuente fue S. Down (34 %), seguido por S. Turner, (11 %), S. de Edwards, (2 %), trisomía 22 (1 %) S. Klinefelter (1 %), y otros. La distribución entre 0 y 1 año con dismorfia congénita fue: 10% de recién nacidos hasta 7 días, 20 % neonatos entre 7 y 28 días y 70 % posnatales. Dentro este grupo encontramos alteración cromosómica en 43 pacientes (62 %), y en 26 (38%) cariotipo sin alteración. La edad promedio de los padres de niños con S. de Down, fue mayor a 40 años y para los otros síndromes fue menor a 30 años.

Conclusiones. La prevalencia de las cromosomopatías en Cochabamba es similar a la reportada en otros países. La edad de la madre y del padre y el número de abortos parecen ser un factor de riesgo para el Síndrome de Down, y para el Síndrome de Turner. Más de la mitad de las malformaciones congénitas son cromosómicas.

CM 4

Farmacogenética: de la investigación al uso clínico

Bravo Villalta, Heydy Varinia [1,*]

[1] Profesional independiente. Oruro, Bolivia
*drahvbravov@gmail.com

RESUMEN

Farmacogenética hace referencia al estudio de la variabilidad a la respuesta de las personas a los medicamentos o fármacos, causada por variaciones a nivel de la información en genes que participan en su farmacocinética y farmacodinámica. Esta variabilidad puede traducirse en ineficacia terapéutica o efectos adversos por fármacos.

En las últimas décadas, los estudios de investigación en farmacogenética han aumentado significativamente. Inicialmente centrados en la identificación de variantes génicas relacionadas al metabolismo de fármacos, los estudios también incluyeron la determinación de estas variantes en transportadores y blancos terapéuticos. También fue demostrado el carácter polimórfico de gran parte de estas variantes génicas que difieren en su presencia entre los individuos y entre las poblaciones del mundo.

Asimismo esta área ha continuado su desarrollo, siguiendo su objetivo inicial de usar esta información en la práctica clínica para individualizar el tratamiento en las personas basado en su perfil genético. A la fecha son varios los estudios de genotipado que se proponen para uso clínico. Destacan entre ellos, el genotipado de *CYP2C19* en relación a la prescripción de clopidogrel; el genotipado de *CYP2C9* y *VKORC1* en relación al uso de warfarina, como ejemplos en terapias cardiovasculares. El genotipado de *TPMT* en relación a tiopurinas y terapias oncológicas específicas. Así como pruebas farmacogenéticas previas a la prescripción de abacavir, para prevenir reacciones de hipersensibilidad relacionadas a este fármaco anti-VIH.

La amplia y creciente información existente en farmacogenética y el potencial de uso de estas y otras pruebas farmacogenéticas en diferentes áreas médicas es evidente, sin embargo, su uso en la rutina clínica todavía es tema de debate.

Aquí se presenta la evolución de los estudios de farmacogenética referidos a sus alcances, limitaciones y desafíos, principalmente en la implementación para su uso clínico.

CM 5

Variación genética autosomal y estructuración de la población del este de Bolivia

Iturri, Pablo[1*], Hadi, Sibte[1]

[1] School of Forensic and Investigative Sciences, University of Central Lancashire, Maudland Building, PR1 2HE, Preston, Lancashire, United Kingdom

* jaimeiturrisoliz@gmail.com

RESUMEN

Se caracterizó la diversidad genética humana para dos poblaciones del occidente de Bolivia en el departamento de La Paz. Se genotiparon 202 aymaras, una población boliviana nativa y 112 mestizos (mezclados) no emparentados utilizando un kit de 21 marcadores STR autosómicos (GlobalFiler™). Las frecuencias alélicas y los parámetros forenses relevantes se calcularon fusionando ambas poblaciones y se observó una desviación del HWE. La diferenciación genética entre poblaciones aymaras y mestizas fue baja (FST=0.003), lo que significa que estas dos poblaciones están bastante relacionadas. Se observó una diferenciación moderada con otras poblaciones latinoamericanas, agrupando a las dos poblaciones bolivianas con la población nativa americana y la mexicana, ya que también comparten un componente esencial de ascendencia nativa americana, estos resultados son consistentes con los datos demográficos que ubican a Bolivia como el país latinoamericano. País americano con el mayor porcentaje de población indígena. Se observó una diferencia más significativa con las poblaciones caucásicas. Sin embargo, la población mestiza boliviana mostró claras evidencias de mestizaje con la población caucásica europea. Entre las dos poblaciones estudiadas, el componente de ascendencia africana fue extremadamente bajo, lo que sugiere que el principal contribuyente genético para la población boliviana occidental fue el componente nativo americano para ambas poblaciones bolivianas, mezclado con europeo en el caso de los mestizos bolivianos.

CM 6

IDENTIFICACIÓN DE INDIVIDUOS A TRAVÉS DEL ANÁLISIS DE ADN

Alcalá Espinoza, Elizabeth Jimena [1*]

[1] Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia.

* jeliales@gmail.com

Introducción

La identificación individual de muestras óseas a través del análisis del ADN, se ha convertido en una poderosa herramienta al servicio de la investigación forense, que cada día va evolucionando gracias a los importantes avances en el campo de la Biología Molecular y en concreto en su aplicación en el campo de la Genética Forense que nos permiten en la actualidad abordar y resolver casos cada día más complejos, relacionados con la identificación genética en restos humanos, cuyo proceso tiene pasos como la recogida y tratamiento de las muestras más idóneas hasta la obtención de perfiles genéticos.
El análisis del ADN, ha permitido que restos de personas desaparecidas fallecidas sean identificados y entregados a sus familiares.

Objetivos

Proporcionar criterios técnicos científicos de identificación humana en restos óseos, a través del análisis de ADN.

Metodología

Descripción de las aplicaciones en la identificación genética de restos óseos, así como los procedimientos para el análisis en el laboratorio (extracción de ADN, cuantificación, amplificación de ADN y electroforesis capilar) y valoración estadística.

Resultados

Se tendrá conocimiento respecto a los estudios de ADN para la identificación de individuos en muestras óseas.

Conclusión

En la actualidad los estudios de ADN, son los más confiables para la identificación de individuos, llegando a obtener una fiabilidad del estudio superior al 99.99 %.

CM 7

Genética Forense

Peralta Chambi, Viviana[1*]

[1] Genética Forense, Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia

* vivianaperaltach@gmail.com

Introducción

La genética forense se aplica por ejemplo para realizar pruebas de paternidad y, en criminalística, para determinar autores de delitos o identificar cadáveres en base a fluidos biológicos o restos anatómicos.

La genética forense ayuda a determinar autores de delitos o identificar cadáveres; en los últimos años el avance tecnológico en las técnicas moleculares, permite analizar evidencias con una mínima cantidad de ADN, por lo cual se pretende implementar nuevas generaciones de marcadores de ADN, que permitan explotar a corto plazo todo el potencial de esta útil herramienta al servicio de la justicia.

Objetivos

- Identificar las funciones de la Genética Forense en los mecanismos de investigación criminal empleada por el estado dentro la función jurisdiccional al momento de investigar un hecho punitivo.
- Analizar como la Genética Forense desde una óptica explicativa puede llegar a exponer mediante análisis técnicos y conclusiones de carácter científico una posible explicación a las circunstancias sobre las cuales se cometió un delito.
- Sentar las bases de la Genética Forense.
- Conocer las muestras más adecuadas para el análisis de ADN.

Metodología

Dada la variada naturaleza de las competencias a desarrollar, durante la exposición se aplican diferentes combinaciones de métodos.

Resultados y Conclusión

Los conferencistas podrán conocer la conveniencia que existe en el uso de la Genética Forense como apoyo fundamental en la investigación criminal se puede dar por diversos mecanismos que hacen parte de esta ciencia tales como el análisis de vestigios biológicos de interés criminal, análisis de polimorfismos de ADN, en la identificación de cadáveres y/o restos humanos.

Las implicaciones prácticas que se pueden concluir como función específica de la Genética Forense dentro de la investigación que va ligada directamente a la justicia aplicada sobre la base de la validez de los resultados obtenidos para juzgar al acusado en una investigación criminal con una fiabilidad que no es controvertible ya que se encuentran basados en principios científicos exhaustivamente comprobados.

CM 8

APLICACIÓN DE LA TOXICOLOGÍA FORENSE EN LA INVESTIGACIÓN DE HECHOS DELICTIVOS

Sánchez Vedia, Tania[1*]

[1] Facultad de Ciencias Farmacéuticas UMSA, La Paz, Bolivia

* vediates@gmail.com

RESUMEN

El nuevo sistema penal acusatorio oral vigente en Bolivia desde el año 2001 impide juzgar a nadie sin que previamente exista una acusación exige elementos probatorios eficientes de idoneidad Técnico científica y credibilidad que contribuyan a la búsqueda y al esclarecimiento de los hechos dentro de un proceso investigativo, donde la Toxicología Forense juega un rol importante y muchas veces determinante al momento de relacionar al tóxico con el hecho delictivo.

La Toxicología Forense es una especialidad que aplica los conocimientos toxicológicos para coadyuvar en el esclarecimiento de un hecho delictivo, bien sea para determinar una causa de muerte o para explicar cierta conducta o el estado del individuo bajo el efecto de las drogas.

El laboratorio de Toxicología Forense en Bolivia a través de sus diferentes órganos de investigación, se encarga del estudio técnico científico de muestras biológicas y no biológicas obtenidas de las víctimas, agresores o del lugar de los hechos con el fin de demostrar mediante el análisis químico toxicológico la presencia de una o varias sustancias consideradas tóxicas relacionadas con el objeto de la investigación (Alcohol, sustancias controladas, derivados de benzodiacepinas, etc.), dando respuesta a una gran variedad de determinaciones solicitadas en el marco de la investigación judicial.

El Toxicólogo Forense es el profesional especializado que realiza estudios técnicos-científicos con autonomía funcional requeridos por los fiscales y autoridades judiciales emitiendo informes y dictámenes conforme a las reglas de investigación científica, defendibles y sustentables ante un juicio oral.

Cada análisis constituye un caso especial y siempre diferente, ya que tanto el tratamiento preliminar como las técnicas de colección, conservación y tipo de muestra variarán, dependiendo de la determinación que se vaya a efectuar en función al analito de interés y principalmente del método analítico que se vaya a aplicar.

CM 9

LA IMPORTANCIA DE LA GENÉTICA EN LA AUTOPSIA MÉDICO LEGAL

Melgarejo Pizarroso, Jorge Martín[1*]

[1] Hospital del Niño "Ovidio Aliaga Uria", La Paz, Bolivia

* jorgemelkhart10@gmail.com

RESUMEN

La Autopsia Médico Legal tiene como objetivo primordial la investigación de las circunstancias a través de las cuales se produjo un hecho delictivo que concluye con la Muerte de una persona. Sin embargo, la misma cuenta con otros alcances tales como: determinar la identidad del o los individuos y la relación entre los posibles participantes de una o varias muertes de naturaleza "violenta". Siendo este último propósito de fundamental importancia en la labor de contribuir en la administración de Justicia.

A pesar de la experiencia y capacidad investigativa de los profesionales en área, lamentablemente, a lo largo de la evolución en la Historia de la Medicina Legal, se cometieron serios errores en establecer la "identidad" de los participantes en hechos de muerte que llevaron a la detención y posterior sentencia de personas inocentes de los cargos atribuidos, con consiguiente e irreparable perjuicio de éstas. Con la introducción acertada, aunque muy postergada de la "Genética Forense", se amplió el ámbito de acción de la misma en aspectos de índole criminalística como ser: La Investigación de la Paternidad y la Investigación de vestigios biológicos (Manchas de Sangre, esperma, pelos).

El objetivo de la presente ponencia es de demostrar de manera práctica e ilustrativa de la aplicación de las "técnicas de genética forense" en la práctica de la Autopsia Médico-Legal, gracias a la utilización del "Principio de Transferencia" (Principio de Locard) "Pivote en la Investigación Criminalística", que básicamente explica la transferencia que existe entre: los individuos y el escenario de un hecho, debido al "contacto" entre los mismos en un hecho delictivo donde prima la violencia. En la presente exposición básicamente se tratará de dos aspectos específicos: CADENA DE CUSTODIA- RECOGIDA DE INDICIOS FÍSICOS Y BIOLÓGICOS EN EL CADÁVER. Siendo el interés implícito de ilustrar a los participantes sobre la Importancia y aplicación de la Genética en la Investigación de muertes violentas.

CM 10

Importancia del estudio de quimioluminiscencia forense y genética humana forense en hechos delictivos como un aporte a la investigación

Alcalá Espinoza, Elizabeth Ximena[1*], Espinoza Ariñez, Edy Javier[2]**

[1] Afiliación mayo del 2012. Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia
[2] Profesional invitada. Instituto de Investigaciones Forenses, La Paz, Bolivia

* jeliales@gmail.com **edyjavierespinoza@gmail.com

Introducción

En nuestro medio, en la mayoría de los hechos delictivos la sangre puede ser encontrada en la escena o lugar del hecho, lo que convierte a este elemento muy importante en el desarrollo de la investigación del hecho. En algunos de los lugares, esta sangre, puede haberse limpiado, lavado o de alguna manera alterado.

Por tal motivo se deben tener técnicas orientativas y de confirmación adecuadas para obtener resultados que coadyuven en la resolución de casos delictivos.

Las técnicas de quimioluminiscencia forense, detección de sangre son muy importantes para un posterior paso fundamental que es el de obtener perfiles genéticos e individualizar a los sujetos relacionados con el hecho delictivo y ser un aporte valioso en el conjunto de investigaciones realizadas.

Objetivos

Mostrar el uso de técnicas orientativas como la quimioluminiscencia (*Bluestar Forensic, luminol*), detección de sangre (*Thevenon Roland*) y técnicas de confirmación mediante la obtención de perfiles genéticos.

Metodología

Descripción de la técnica de Quimioluminiscencia utilizando Bluestar Forensic o Luminol, detección de sangre utilizando la técnica de Thevenon Roland y técnicas de Genética Forense.

Resultados

Se observan los resultados en las fotografías luego de aplicar el Bluestar Forensic en sitios de los lugares o escenas del hecho.

Se observan los resultados para la detección de sangre utilizado la técnica de Thevenon Roland.

Se obtienen perfiles genéticos de las muestras de sangre confirmadas y son comparadas con perfiles genéticos ya sea de la(s) víctima(s) y/o del(los) imputado(s).

Conclusión

Las técnicas orientativas de quimioluminiscencia y de detección de sangre son importantes por su capacidad de detectar sangre que ha sido limpiada, lavada o modificada. Son fáciles de usar, altamente sensibles, específicas y no alteran las muestras para posteriores estudios en Genética Forense, ésta última es de gran valor para poder individualizar a los sujetos relacionados con el hecho.

CM 11

Obtención del ADN en piezas dentales y su importancia en la odontología forense

Méndez León, Margarita[1*]

[1] Universidad Autónoma Juan Misael Saracho, Tarija, Bolivia

* dra.magymendez.odtfor@gmail.com

RESUMEN

La odontología forense ha evolucionado desde la estimación de la edad y el análisis de mordeduras, estableciendo un importante avance en la investigación genética y criminalística, siendo estas pruebas más complejas a lo largo de los años gracias a los avances en la tecnología. Cualquier análisis de ADN requiere una muestra de un individuo (vivo o muerto) o de un lugar en el que se ha producido un incidente / crimen. La región orofacial es una fuente importante de material genético, dado que los dientes son tejidos muy resistentes a la degradación medioambiental, destrucción térmica, eléctrica o mecánica. También se explicarán los métodos de extracción utilizados para obtener el ADN, centrándose en sus ventajas y desventajas, tendencias actuales y las alternativas al ADN nuclear en caso de no obtenerse una identificación positiva.

CM 12

GENOMA BACTERIANO Y EL ORIGEN DE LA MULTIRRESISTENCIA A LOS ANTIBIÓTICOS

Grisolia Cirera, Eugenia[1*]

[1] Universidad Autónoma Gabriel René Moreno, Santa Cruz, Bolivia

* euge.grisolia@gmail.com

RESUMEN

La resistencia bacteriana a los antibióticos y la tendencia cada vez mayor a una multirresistencia, ha provocado un grave problema en la salud pública global derivando a un fracaso terapéutico y muchas veces generando infecciones nosocomiales que afectan a enfermos graves de la terapia intensiva.

La habilidad bacteriana para tolerar concentraciones de antibióticos clínicamente relevantes representa un aspecto evolutivo natural de los microorganismos, un patrón basado en la organización de su genoma, tasa de mutación y los sistemas horizontales de adquisición de genes exógenos.

El genoma bacteriano está constituido por una única molécula de ADN generalmente circular anclado a la membrana celular. Los genes cromosómicos ordenados en operones contienen la información necesaria para todas las funciones específicas de la célula. Muchas especies además contienen información extracromosómica en plásmidos que les confieren características adicionales, el ejemplo clásico son los plásmidos R que suelen codificar enzimas capaces de modificar, inactivar, expulsar e incluso impedir el ingreso del antibiótico a la célula. Además, el genoma bacteriano contiene transposones, elementos de inserción e integrones capaces de saltar del cromosoma al plásmido y viceversa.

Las bacterias se reproducen por simple división transfiriendo la información genética verticalmente a las células hijas, sin embargo, también tienen la habilidad de transferir genes horizontalmente a través de estos elementos extracromosómicos y elementos móviles.

Algunas de las mutaciones que se generan durante la replicación del genoma implican genes relacionados con la aparición de mecanismos de resistencia a antibióticos, sin embargo las tasas de mutación son relativamente bajas (10^{-6} – 10^{-9}), para que por sí solas provoquen resistencia a más de un antibiótico a la vez, siendo en más del 80% los “genes saltarines” y los mecanismos de transferencia horizontal (incluyendo la transducción) los responsables de la aparición de la resistencia a más de un antibiótico.

Si bien la resistencia es el resultado de la evolución natural del genoma bacteriano, los malos hábitos en la prescripción y uso inadecuado de los antibióticos contribuyen enormemente a seleccionar bacterias mutantes y permitir su diseminación a otras que originalmente eran sensibles. El estudio del genoma bacteriano es fundamental para la comprensión del fenómeno de la multirresistencia a antibióticos.

CM 14

LOS GENOMAS DEL CANCER Y COMO INTERPRETARLOS

Limón Téllez, Ronald Sergio[1*]

[1] Seguro Social Universitario. OncoBolivia. Santa Cruz, Bolivia

* r_limon85@hotmail.com

RESUMEN

La comparación entre el genoma tumoral y el genoma normal permite determinar las mutaciones somáticas que pueden estar implicadas en la aparición del cáncer. El conjunto de mutaciones somáticas en células tumorales constituye el genoma del cáncer. Esta comparación de genomas se realiza ahora mediante Next Generation Sequencing, tecnología que implica extracción y fragmentación del DNA, incorporación de adaptadores y secuenciación de los fragmentos, leyéndose cada uno gran número de veces para evitar errores. Las mutaciones conductoras o drivers son aquellas que confieren una ventaja selectiva a las células tumorales. Su identificación se basa en el análisis de un gran número de pacientes, y aquellos genes que acumulan más mutaciones de las esperadas al azar, teniendo en cuenta el tamaño del gen y localización en el genoma, se consideran genes conductores. La interpretación de las mutaciones es más directa en los genes que codifican proteínas. Atendiendo a la distribución de mutaciones a lo largo del gen, y el tipo de mutación, es posible predecir si se trata de oncogenes o genes supresores de tumores. Los estudios de secuenciación masiva de tumores están proporcionando una ingente cantidad de datos genómicos/mutacionales cuyo análisis computacional es esperable que conduzca a beneficios terapéuticos. Mutaciones conductoras o *driver*: suponen un beneficio oncogénico a la célula, dan lugar al fenotipo tumoral y siguen un proceso de selección. Mutaciones "pasajeras" o *passenger*: mutaciones estocásticas que no son causa sino consecuencia de la enfermedad. Los procesos mutacionales pueden ser:

- De carácter global: homogéneos, afectando a todo el genoma de la célula, como por ejemplo los efectos del tabaco.
- De carácter regional: que afectan a una parte del genoma, como las zonas con un determinado estado de condensación de la cromatina.
- De carácter local: que afectan en sitios muy específicos del genoma, como los nucleosomas o las zonas de unión de factores de transcripción.

Los tumores siguen un proceso de evolución y están formados por distintos tipos de células (clones) que interaccionan de forma dinámica adaptándose al medio/nicho. Cuando uno de los clones adquiere una mutación que supone un beneficio para el tumor, esta mutación se fija. Este proceso de evolución tumoral contribuye a la resistencia al tratamiento. Patrón de mutaciones *driver*: se crea identificando señales de selección positiva de mutaciones en una cohorte de mutaciones. La frecuencia de aparición de una mutación en una cohorte es un método de identificación de señales de selección positiva. Esta frecuencia se determina en comparación con el número de mutaciones que se espera encontrar en una región determinada del genoma en un tumor concreto. Es así que actualmente identificar genomas e interpretarlos nos ayuda tanto como factor pronóstico de la enfermedad y predictivo de respuesta a un tratamiento; además de permitirnos aplicar lo que hoy conocemos como medicina de precisión.

CM 15

Metabolismo de eliminación de Arsénico, toxicidad y adaptación genética en poblaciones bolivianas que consumen aguas altamente mineralizadas

Tirado, Noemi[1*], de Loma, Jessica[2], Broberg, Karin[2], Gardon, Jacques[3]

[1]Unidad de Genética Toxicológica, Instituto de Genética, UMSA, La Paz, Bolivia
[2] Instituto de Medicina Ambienta, Karolinska Institutet, Suecia
[3] Hidrociencias Montpellier, Institut de recherche pour le developpement, Francia.

*noemistirado@gmail.com

RESUMEN

Ciertas regiones de los Andes han tenido en sus aguas niveles de arsénico extremadamente elevados durante siglos. En Bolivia alrededor del lago Poopó, situado en el altiplano andino, se han reportado concentraciones de arsénico entre 5,2 y 250 µg/L en aguas subterráneas y superficiales. El objetivo del presente estudio fue evaluar el metabolismo de eliminación del arsénico y el riesgo genético en las poblaciones de la subcuenca del lago Poopó expuestas al consumo de aguas mineralizadas con arsénico.

Se estudiaron 201 mujeres de 10 comunidades alrededor del Lago Poopó, las mismas presentaron una amplia variación de As en Orina (rango de 12-407 µg/L, media 65 µg/L) y una marcada eficiencia de metabolización del arsénico con un bajo % MMA (media 7,7%) y alto %DMA (media 80%), mostrando un eficiente e inusual metabolismo del arsénico en poblaciones bolivianas. Respecto a los biomarcadores de toxicidad, encontramos una asociación positiva entre la longitud de los telómeros y la exposición a arsénico (para ambas concentraciones de As en sangre y en orina), y particularmente en individuos con menos eficiencia en el metabolismo del As. Un nuevo biomarcador de peroxidación lipídica 4 - HNE-MA se asoció positivamente con la exposición al arsénico. Con el ensayo del cometa como biomarcador de daño genotóxico, no se encontró una correlación entre el log tail y la exposición a arsénico (concentraciones en sangre como en orina). La exposición a arsénico evaluada en sangre se asoció con niveles urinarios relativos más altos de FASLG y más bajos de SEZ6L, LYPD3 y TFP12, cuatro proteínas supuestamente relacionadas con procesos de cáncer.

Realizando escaneos de selección de genoma completo (GWAS) para selección positiva y análisis de asociación genotipo-fenotipo, encontramos asociaciones entre variantes de AS3MT y arsénico mono metilado en orina. Los grupos Aymara quechua y Uru mostraron las frecuencias alélicas más elevadas asociadas con un eficiente metabolismo del arsénico jamás descrito. Junto con su fenotipo de metabolismo del arsénico, esto respalda la noción de que la exposición al arsénico durante múltiples generaciones ha sido una fuerte presión selectiva en los humanos.

SIMPOSIOS

RESÚMENES

S 1

La morfología del espermatozoide humano como marcador de su condensación y patrón epigenético

Bendayan, Marion[1,2], Caceres, Liliana[1,*], Saïs, Emine[1,2], Swierkowski-Blanchard, Nelly[3], Alter, Laura[1,2], Bonnet-Garnier, Amélie[2] , Boitrelle, Florence[1,2]

[1]Reproductive Biology, Fertility Preservation, Andrology, CECOS, Poissy Hospital, 78300 Poissy, France.
[2]BREED, INRAE, Paris Saclay University, UVSQ, 78350 Jouy-en-Josas, France.
[3]Reproductive Medicine, Poissy Hospital, 78300 Poissy, France.
[4]Centro de Investigación en Ciencias Exactas e Ingenierías. Universidad Católica Boliviana "San Pablo", Cochabamba, Bolivia

* lialcaceres@gmail.com

Introducción: La condensación de la cromatina de los espermatozoides humanos es resultado de cambios epigenéticos que permite el reemplazo de aproximadamente el 85% de las histonas por protaminas. La poca condensación de cromatina se ha asociado a una menor cantidad de histonas remplazadas y a la presencia de estructuras similares a vacuolas en los espermatozoides (espermatozoides vacuolados). Estas estructuras se han descrito como zonas de ADN descondensado, cuyo origen podría deberse a un insuficiente recambio de las histonas por protaminas.
Objetivo: Evaluar el patrón de histonas y protaminas relacionadas con el desarrollo embrionario en espermatozoide vacuolados y no vacuolado.
Metodología: Se determinó la presencia/ausencia y la distribución tridimensional de diez marcas epigenéticas (protamina-P2, histona-H3, H3K4me1/me2/me3, H3K9me1/me2/me3, H3K27me3, H4k20me2) mediante inmunofluorescencia en espermatozoides morfométricamente normales con o sin vacuola.
Resultados: Una mayor proporción de espermatozoides vacuolados fueron positivos para H3 y H3K4me3 en comparación con que los espermatozoides sin vacuolas (H3: 88.1 ± 2.7% vs. 74.8 % ± 4.8%; H3K4me3: 78,5 ± 5,2% vs. 49.1 ± 7.4%; $p<0.001$). Al contrario, una menor cantidad de espermatozoides vacuolados marcaron positivo para P2 y H3K27me3 en comparación con los espermatoides no vacuolados (P2: 50.2 ± 6.2% vs. 82.1 ± 4.4%; H3K27me3: 63.9 ± 6.3% vs. 73.6 ± 5.1%; $p<0.001$). El análisis de la distribución tridimensional sugiere que las vacuolas son zonas de ADN asociadas a H3K4me3, marca asociada a la descondensación de la cromatina.
Conclusión: El patrón de marcas epigenéticas (histonas y protaminas) difieren entre espermatozoides vacuolados y no vacuolados. Esta diferencia debe ser considerada en la selección de espermatozoides destinada a la reproducción asistida.

S2

Deleción del cromosoma 12 (12p-): Reporte de un caso en Cochabamba

Olivares, Alejandra[1*], Eróstegui, Carlos[1]; del Callejo, Angela[1]; García, Isabel[1]

[1] Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba, Bolivia.
* aleolivares.ar@gmail.com

Introducción

Las deleciones en el brazo corto del cromosoma 12 son aberraciones cromosómicas estructurales muy raras. Su prevalencia a nivel mundial es de <1 / 1 000 000. Las características fenotípicas de la deleción del brazo corto del cromosoma 12 (12p-) son muy amplias, lo que puede estar condicionado por la localización y el tamaño de la deleción. Son caracterizadas generalmente por retraso mental, talla baja, dimorfismo facial y alteración de la conducta. Además, la bibliografía reporta, aunque en un número escaso, pacientes con deleciones grandes, todos ellos presentan discapacidad intelectual y otras anomalías asociadas no presentes en los pacientes con deleciones más pequeñas, entre ellas cardiopatía, agenesia del pulgar, riñón multiquístico, distrofia torácica asfixiante-displasia condroectodérmica, talla baja, microcefalia y fisura labiopalatina.

Metodología

El estudio citogenético se realizó, en muestra de sangre periférica, mediante la prueba de cariotipo convencional de bandeo cromosómico Giemsa-Tripsina. Al paciente se le realizó la anamnesis y exploración física correspondiente previa firma de un consentimiento informado por uno de sus padres.

Resultados

Caso clínico: Masculino de dos años y un mes de vida, originario y residente de Cochabamba – Cercado, producto de la segunda gesta de padres jóvenes no consanguíneos, en buen estado de salud aparente, sin antecedentes familiares de relevancia. Desarrollo del embarazo de 7 meses de edad gestacional, distócico, obtenido por cesárea por cesárea previa, con antecedente de retardo de crecimiento intrauterino.

A la exploración física: microcefalia, frente amplia, hipertelorismo ocular, puente nasal aplanado, micrognatia, orejas prominentes, cuello corto, hipertelorismo mamario, espina bífida oculta y agenesia de dedos pulgares en ambas manos.

El cultivo de linfocitos para cariotipo mostró deleción en el brazo corto del cromosoma12 (46,XY,del(12p)).

Conclusión

Las características fenotípicas encontradas en el paciente de este caso clínico coinciden con las características producidas por una deleción grande del cromosoma 12p.

S3

Genealogía del Síndrome X-Frágil en familias de pacientes con discapacidad intelectual y Autismo en Cochabamba

Arias Garrido, Fabiana[1,*], del Callejo, Angela[1], Eróstegui, Carlos[1], Pacheco, Sandra[1]; Surriabre, Pedro[1], García, Isabel [1], Olivares, Alejandra[1]

[1] Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba, Bolivia

* fabianitarg@gmail.com

Introducción

El Síndrome de X-Frágil (SXF) es la principal causa de discapacidad intelectual hereditaria. La repetición de los tripletes CGG (>200) y su metilación conllevan al silenciamiento de Gen *FMR1*. Es una condición genética ligada al cromosoma X, por ello, las niñas son menos afectadas que los varones. Su prevalencia a nivel mundial es de 1 por 4000 varones y de 1 por cada 6000 mujeres.

El objetivo del presente estudio es determinar la influencia genética y estructurar el árbol genealógico de dos familias afectadas por el Síndrome de X-Frágil en tres generaciones.

Metodología

Se realizó el análisis genealógico de dos familias, en las cuales sus niños con discapacidad intelectual y autismo presentaron Síndrome de X-Frágil. En cada caso, se llegó a este diagnóstico por medio de una prueba de PCR de metilación específica. Se realizó el estudio de los familiares hasta tres generaciones.

Resultados

En la familia 1, el caso índice fue una niña de 3 años, la herencia fue vía materna, la madre era normal pero portadora. En la familia 2, el caso índice fue un niño de 6 años, con herencia materna, con primos hermanos con la misma condición. Los abuelos maternos, también eran portadores de la mutación.

Conclusiones

Es importante realizar la genotipificación del Síndrome de X-Frágil en pacientes con discapacidad intelectual y resaltar la probabilidad de que la pre-mutación o mutación completa del gen *FMR1* pase de generación en generación.

El estudio genealógico del paciente con la mutación, tiene una acción preventiva para los familiares, mediante consejo genético.

S4

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL EN RECIÉN NACIDOS EN EL HOSPITAL DE LA MUJER, 2008 - 2017, LA PAZ – BOLIVIA.

Jiménez Cuba, Gabriela Emily[1*], Luna Barrón, Beatriz[1], Jeung Yoo, Eduardo Josué[1], Paz, Rolando[1], Taboada López, Gonzalo[1]

[1]Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.

* gabrielajimenezcuba@gmail.com

Introducción: Los defectos del tubo neural (DTN) afectan a 0.5-2/1000 gestaciones, se consideran las anomalías congénitas (AC) más frecuentes. Varían desde anencefalias y craneoraquisquisis (no compatibles con la vida), encefalocele, meningocele y mielomeningocele que pueden asentar en las distintas regiones de la columna vertebral, pudiendo involucrar meninges y parte de la médula espinal, respectivamente, que corresponden a sitios de neurulación interrumpida. Son debidos a una interacción genético ambiental compleja, propia de cada población.
Objetivo: Describir las características epidemiológicas de los DTN en recién nacidos del Hospital de la Mujer, La Paz, Bolivia, 2008 - 2017.
Metodología: Estudio observacional, descriptivo, de corte transversal, retrospectivo. Se examinaron los expedientes clínicos de todos los recién nacidos del Hospital de la Mujer, en período ya establecido. Se ingresaron los datos a una base Excel, se procedió al análisis de los mismos a través del uso de la estadística descriptiva.
Resultados: Se examinaron 58120 expedientes de recién nacidos, con 1269 casos con Anomalías Congénitas (2.2%) con una prevalencia al Nacimiento (PN) de 21.83/10.000 RN (22.57/10.000 RN vivos). De ellos 69 correspondieron a DTN, PN:11.87/10.000 RN (12.27/10.000 RN vivos). La distribución demostró una razón de sexo: 1.64:1 El tipo más frecuente fue Mielomeningocele 52.17%, y los DTN mortinatos representan el 17.39%.
Conclusión: Considerando que ésta anomalía congénita es identificable al nacimiento es objeto de numerosas investigaciones en busca de los probables factores de riesgo asociados, en este sentido existen estudios sobre DTN en varias poblaciones del mundo, sin embargo, pocos se han llevado a cabo en población boliviana. En relación a la predilección por el sexo masculino se podría sugerir la presencia de una carga genética cuantitativamente mayor (propia de la población estudiada) en la etiología de los DTN en nuestro medio, ya que cuando las condiciones multifactoriales como los DTN afectan al sexo menos frecuentemente descrito, se puede asumir un peso mayor de los factores genéticos en relación a factores ambientales, siguiendo conceptos de heredabilidad y la teoría del umbral para este modo de herencia, sin embargo, somos conscientes que se requiere un tamaño de muestra mayor para arribar a conclusiones más certeras.

S5

Prevalencia del Síndrome X-Frágil en pacientes con discapacidad intelectual en Cochabamba

del Callejo, Angela[1*], García, Isabel[1], Arias, Fabiana[1], Surriabre, Pedro[1], Pacheco, Sandra[1] , Olivares, Alejandra[1], Eróstegui, Carlos[1]

[1] Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), Facultad de Medicina, UMSS, Cochabamba, Bolivia.

* angeladelcallejo@gmail.com

Introducción

El Síndrome de X-Frágil (SXF) es la causa principal de discapacidad intelectual hereditaria, es un trastorno asociado al cromosoma X, locus Xq27.3, donde se produce una expansión del trinucleótido CGG, dentro de la región no traducida 5´ (UTR5´). Cuando la expansión es de más de 200 repeticiones, el gen *FMR1* se metila en las islas CpG y se silencia; disminuyendo, de este modo, los niveles de producción de la proteína FMRP relacionada con la plasticidad y maduración neuronal. El objetivo del presente estudio fue determinar la prevalencia del Síndrome de X-Frágil en pacientes con déficit intelectual, en nuestro medio.

Metodología

Participaron 53 pacientes con discapacidad intelectual referidos de los diferentes Hospitales y Centros especializados de la ciudad de Cochabamba. Las evaluaciones se realizaron en Laboratorios de Genética y Salud Reproductiva del IIBISMED, Fac. de Medicina-UMSS. El ADN fue obtenido de muestra de sangre periférica. Previa anamnesis, exploración física y firma de un consentimiento informado. La genotipificación de SXF se realizó mediante una triple prueba de PCR de metilación específica (Zhou, et al. 2004).

Resultados

De los 53 pacientes atendidos, 38 (71.7%) fueron varones y 15 (28.3%) mujeres, con una distribución etaria comprendida entre 1 a 27 años, con el 36 % ente 6 a 10 años. Presentaron discapacidad intelectual, leve, moderada y severa. Del total de los pacientes atendidos, 5 (9,4%) presentaron mutación para SXF, de los cuales, 3 (5.7%) fueron varones y 2 (3.8%) mujeres.

Conclusiones

El Síndrome de X-Frágil constituye una causa relativamente frecuente en pacientes con discapacidad intelectual, leve a severa. Los varones son más afectados que las mujeres.

S6

CORRELACIÓN FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DE PACIENTES BOLIVIANOS CON DIAGNÓSTICO DE CRANEOSINOSTOSIS SINDRÓMICA: CONSIDERACIÓN DE UN GRUPO DE ENFERMEDADES RARAS

Luna Barrón, Beatriz[1]*, Torres Tola, Emma[2], Paz Bonilla, Rolando[1], Luna Barrón, Ruddy[2], Taboada López, Gonzalo[1], Poquechoque Buezo, Georgia[2]

[1] Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.
[2] Instituto de Investigaciones Técnico científicas de la Universidad Policial Mcal. Antonio José de Sucre.

* blunab3@gmail.com

RESUMEN

La fusión prematura de una o más suturas craneales se conoce como craneosinostosis, cuando se acompaña de otras anomalías congénitas como sindactilia o tiene un patrón definido de presentación, se considera parte de un síndrome genético (15-30% de los casos). Por ejemplo, el síndrome de Crouzon, síndrome de Apert, síndrome de Pfeiffer y síndrome de Muenke, son las craneosinostosis sindrómicas más comunes. Mutaciones en los genes *FGFR2*, *FGFR1* y *FGFR3* han sido reportadas como causa de la hiperactivación de los receptores en osteoblastos y condrocitos que lleva a los síndromes. En este sentido, el presente trabajo describir la relación fenotípica y genotípica de craneosinostosis sindrómicas (CS) en pacientes bolivianos con sospecha clínica, mediante el estudio molecular por secuenciación Sanger, se realizó la descripción y análisis clínico y de paciente 22 pacientes con diagnóstico presuntivo por medio del análisis análisis genético – molecular de variantes patogénica de los genes *FGFR2* y *FGFR3*. Nueve pacientes fueron confirmados con CS, de los cuales 2 correspondieron al síndrome de Crouzon, 5 pacientes confirmados con síndrome de Apert, 1 paciente con síndrome de Pfeiffer y 1 caso al síndrome de Muenke. En el análisis molecular de secuencias se evidenciaron variantes patogénicas conocidas que se correlacionan con las características clínicas. Esta investigación corresponde a la serie de casos CS más amplia registrada en la población boliviana y constituye el primer reporte de mutaciones CS detectadas en laboratorios bolivianos, lo que ha permitido la implementación de un servicio integral multidisciplinario de diagnóstico de pacientes bajo sospecha clínica y de pacientes confirmados.

S7

ANÁLISIS GENEALÓGICO A PARTIR DE ADN ANTIGUO DETECTADO EN PIEZAS DE MUSEO DE INTERÉS HISTÓRICO

Arteaga V. A.D.[1], Torres T. E.[2*], Cadena M. R.[2], Poquechoque B. E. G.[3], Luna B.R.[2]

[1] Instituto de Investigaciones Técnico Científicas, IITCUP, Cochabamba, Bolivia.
[2] Instituto de Investigaciones Técnico Científicas, IITCUP, La Paz, Bolivia.
[3] Instituto de Investigaciones Técnico Científicas, IITCUP, Sucre, Bolivia.

* emma0torres@gmail.com/ cingen@iitcup.com

RESUMEN

Los avances en las técnicas de análisis genético han permitido estudiar moléculas de ADN a partir de muestras arqueológicas, principalmente restos óseos, dientes u otros objetos preservados de manera natural o artificial. Es así que, el material genético recuperado a partir de las muestras biológicas antiguas es considerado como ADN antiguo (aADN). Este la degradación de las moléculas del ADN está en función de diferentes factores como el tiempo, la temperatura y la presencia de agua libre.

El estudio del aADN ha permitido enriquecer la memoria histórica en diversos países. Así, por ejemplo, resaltan el análisis de restos del último Zar de Rusia, la identificación de descendientes de Cristóbal Colón, la verdad de mitos como el del linaje de Anastasia Romanov, entre otros. Si hablamos de Bolivia, actualmente existen pocas investigaciones en piezas de valor histórico, por lo que, desde la gestión 2018, el Instituto de Investigaciones Técnico Científicas de la Universidad Policial (IITCUP), realizó el análisis genético del ADN mitocondrial (mADN), Y-STRs del cromosoma-Y y marcadores somáticos tipo STRs de manchas presentes en un cubre montura perteneciente al Mcal. Antonio José de Sucre (197 años de antigüedad), el análisis de restos óseos (cubito y tibia) con una data de 138 años de antigüedad pertenecientes a combatientes de la "Batalla de El Alto de la Alianza" de la "Guerra del Pacífico" (Regimiento Sucre "*Kelly Runas*") y análisis de hilos con manchas pardo-rojizas provenientes del uniforme del Gral. Joseph León Galindo Camacho, con más de 190 años de antigüedad. Los resultados obtenidos permitieron determinar el linaje patrilineal y matrilineal de estas muestras y compararlas entre sí y con los sobrevivientes históricamente reconocidos de estos célebres personajes.

S8

CENTRO DE REGISTRO Y VIGILANCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL INSTITUTO DE GENÉTICA DE LA UNIVERSIDAD MAYOR DE SAN ANDRÉS

Luna Barrón, Beatriz[1*], Linares Terrazas, Daniel[1], Taboada López, Gonzalo[1], Paz Bonilla, Rolando[1], Casihuanca, Álvaro[1], Jiménez Cuba, Gabriela Emily[1], Jeung Yoo, Eduardo Josué[1]

[1] Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia

* blunab3@gmail.com

Introducción. Las anomalías congénitas (AC) son una de las principales causas de morbimortalidad neonatal e infantil. El Instituto de Genética como centro de referencia nacional de enfermedades genéticas consolidó el 1er centro de registro y vigilancia continua de AC en nuestro país, para estudiar su epidemiología, factores de riesgo y su impacto, desde 2017.

Objetivos. Describir casuística y factores de riesgo de AC en la población estudiada.

Metodología. Estudio de casos y controles, con datos de 2 centros de salud:

a) Neonatos del Hospital de Niño b) Neonatos del Hospital de la Mujer

Ingresando al estudio a todos los neonatos que tuvieran una o más AC y cada caso fue pareado con un control sano por sexo y día de nacimiento. Se procedió a la entrevista a sus madres (consentimiento informado), conformación de bases de datos y análisis. Para determinar los factores de riesgo (FR) para AC se calcularon odds ratio (OR), siendo significativa $p<0.05$, posible factores confusores se ajustaron mediante regresión logística multivariada.

Resultados.

a) Hospital del Niño 136 casos, las AC del tracto digestivo (Q39-Q45) y del sistema nervioso (Q00-Q09) fueron más frecuentes, los posibles FR identificados fueron edad materna >35 años (OR=4.15; IC95%=1.83-15.69) y exposición a teratógenos (OR=3.42; IC95%=1.12-10.47).
b) Hospital de la Mujer 292 casos, las AC más frecuentes en sistema nervioso (Q00-Q09), enfermedades congénitas de los ojos, cara y cuello (Q10-Q18) y malformaciones de labios, boca y paladar (Q35-Q38). Los posibles FR identificados fueron: edad materna >35 años (OR=1.78; IC95%=1–3.31), exposición a teratógenos (OR=2.31, IC95%=1.15–4.15), y ocupación materna en agricultura (OR=4.18; IC95%=1.14–15.23). El OR ajustado para edad materna >35 años en casos con cromosomopatías fue altamente significativo (OR=17.20; IC95%=2.95–174.6).

Conclusiones. Se conocen las AC más frecuentes en las poblaciones estudiadas y se han identificado FR, siendo llamativo el antecedente madres agricultoras, hecho que abre la posibilidad de estudios interdisciplinarios (genotoxicidad). Los datos obtenidos son la base epidemiológica para posteriores estudios, con el fin de obtener casuística propia de nuestro país, además de evidenciar la importancia de los sistemas de la vigilancia epidemiologia de las AC y orientar políticas de salud.

S9

Citotoxidad de *Trypanosoma cruzi* sobre líneas celulares cancerosas

Telleria, Jenny[1*], Cheklakova, Larisa[2], Barnabé, Christian[1], Pujol, Pascal[3], Tibayrenc, Michel[2]

[1]INTERTRYP- IRD, Montpellier, Francia
[2]Unidad MIVEGEC, IRD, Montpellier, Francia
[3] ICM/Val d'Aurelle, Montpellier, Francia

* jenny.telleria@ird.fr

Introducción

Trypanosoma cruzi es un parásito protozoario responsable de la enfermedad de Chagas que afecta a varios millones de personas de la población latinoamericana. Genéticamente está agrupado en 6 unidades de tipaje o líneas filogenéticas distintas conservadas en el espacio y el tiempo ("discrete typing units" or DTUs).

Una de las propiedades de *T. cruzi* es el tropismo celular que conduce a un daño cardiaco digestivo y/o raramente nervioso. Interesantemente, se ha sugerido un tropismo hacia células cancerosas.

Metodología

Se ha confrontado extractos de diferentes DTUs de *T. cruzi* de con dos líneas celulares de cáncer de seno y una línea de células inmortalizadas no tumorales.

Resultados

Al evaluar la toxicidad producida encontramos que las células tumorales fueron dañadas o muertas mientras que las no tumorales permanecieron intactas frente a la acción de los extractos de *T. cruzi*.

Conclusiones

Este estudio piloto muestra, de una parte, que *T. cruzi* tiene una acción citotóxica en líneas celulares cancerosas y de otra, la variabilidad en la respuesta según el DTU del parásito.

S10

Caracterización molecular del SARS-CoV-2: De la primera a la cuarta ola de la pandemia, Santa Cruz, Bolivia

Pérez-Cascales, Esdenka[1, 2*], Prado-Zapata, Mauricio[1], Baldiviezo-Soliz, Eliana[1], Tinajeros-Guzmán, Freddy[2, 3], Carballo-Jiménez, Paula[3], Tsukayama, Pablo[4], Cuicapuza-Arteaga, Diego[4]

[1] Laboratorio de Diagnóstico e Investigación BIOSCIENCE SRL., Santa Cruz, Bolivia. [2] Academia Nacional de Ciencias de Bolivia Departamental, Santa Cruz, Bolivia. [3] Fundación PRISMA en Bolivia. [4] Laboratorio de Genómica Microbiana, Universidad Peruana Cayetano Heredia, Lima, Perú.

* esden.biogen@gmail.com

Introducción: El SARS-CoV-2 es un nuevo Betacoronavirus, posee un genoma ARN monocatenario, sentido positivo y es el agente etiológico de la COVID-19, se detectó por primera vez en la ciudad de Wuhan, China en diciembre del 2019 y en Bolivia se detectaron los primeros casos confirmados el 11 de marzo del 2020. El SARS-CoV-2 presenta diferentes mutaciones que ha dado lugar a la aparición de variantes con capacidades de mayor propagación, transmisión, capacidad de evadir la respuesta inmunológica, así como también cambios en los índices de letalidad.

Objetivo: Este estudio tiene como objetivo la identificación de las variantes circulantes del SARS-CoV-2 a partir de muestras de hisopado combinado y saliva que se procesaron en el "Laboratorio de Diagnóstico e Investigación BIOSCIENCE SRL" de la ciudad de Santa Cruz, Bolivia, mediante la aplicación de RT-qPCR y secuenciación genómica.

Metodología: Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal. Se procesaron 18,541 muestras de hisopado combinado y saliva mediante RT-qPCR, correspondiente a casos sospechosos para COVID-19 que ingresaron al Laboratorio BIOSCIENCE SRL durante el periodo de mayo 2020 a enero del 2022, periodo que incluye la primera, segunda, tercera y cuarta ola de la pandemia de COVID-19 en Bolivia. Se seleccionaron muestras positivas con Ct < 25 y se secuenciaron en el Laboratorio de Genómica Microbiana de la Universidad Peruana Cayetano Heredia en Lima, Perú.

Resultados: De las 18,541 muestras analizadas, se obtuvieron un total de 3,043 casos positivos representando una prevalencia del 16%. A partir de las muestras positivas para SARS-CoV-2, se secuenciaron 300 muestras y se obtuvieron 253 genomas que se encuentran publicados en la plataforma GISAID. Se identificaron 29 linajes, entre ellos se detectaron tres variantes de preocupación (VOC): Gamma (21.7%), Omicron (21.3%) y Delta (20.6%); dos variantes de interés(VOI): Mu (3.56%) y Lambda (0.79%).

Conclusión: La implementación y aplicación de técnicas moleculares como la RT-qPCR y la secuenciación genómica, permiten realizar un mejor seguimiento epidemiológico, conocer el comportamiento del virus, sus implicancias en la diseminación, transmisión de las distintas variantes en nuestra población, la persistencia de la enfermedad y la morbi-mortalidad en el tiempo.

POSTERS

RESÚMENES

P1

BIOÉTICA CONTEXTUAL: PROBLEMATIZACIÓN DE LA INGENIERÍA GENÉTICA EN SOCIÓLOGOS DE LA UNIVERSIDAD PÚBLICA DE EL ALTO

Quino Mendoza, Amiel Rudvy[1]*

[1]Miembro de SCEM-UMSA (Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Mayor de San Andrés), La Paz, Bolivia

*amiel1640@gmail.com

Introducción: La problemática de la ingeniería genética y biotecnología médica enfrenta críticas de propios y extraños. La Vicepresidencia a través de su institucionalidad e intelectuales pretenden construir una identidad cultural alimentando axiologías e intuiciones antitéticas a la ingeniería genética y biotecnología. Esto se debe al conjunto de nuevos paradigmas bioéticos, el descolonialismo (indianismo) y el ecologismo (Suma Qamaña - el vivir bien); ambas con una perspectiva crítica al quehacer de genetistas y biotecnólogos. Ante tal escenario al sujeto científico se lo tiende a segregar y alienar de su relevancia social. Pues si desea ejercer su profesión sin prejuicios ni detrimento debe buscar dialogar con sus críticos y abarcar ideaciones del contexto para su legitimidad social.

Objetivos: Analizar cómo las percepciones-concepciones del sociólogo en la UPEA concurren en la problematización de la ingeniería genética explorando sentidos y significaciones sobre: juicios morales por modificación genética, lo "natural", compatibilización y formas de resistencia contra su implementación en Bolivia.

Metodología: Se realizaron entrevistas semiestructuradas a veinticinco docentes de sociología y se realizó el análisis cualitativo con el software ATLAS.Ti

Resultados: Se identificaron dificultades para definir ingeniería genética y construcciones semánticas de lo "natural", reconocieron compromisos ideológicos contra el "positivismo" y el riesgo "colonialista" que generaría supeditación. Algunos reconocieron su poco conocimiento para emitir una crítica. Las direcciones de resistencia son pedagógicas con casi nula referencia a recursos legales. Algunos puntos de posible compatibilidad son la significación de "KAMA" que interpretan como: "...crear y reproducir más vida".

Conclusión: El trabajo señala la oportunidad de espacios en común y una clara ausencia de diálogo entre disciplinas, siendo recomendado compartir percepciones mutuas para un entendimiento integral. Esboza posibles encuentros en panoramas de conflicto (aprobación de un marco legal). Invita a no radicalizar "la integridad biológica como sagrada e inmutable, ni dotar de carácter divino el binomio ciencia y progreso" (Garrido, 2002, p. 651).

P2

ENFERMEDADES RARAS EN BOLIVIA EXPERIENCIA DE 7 AÑOS

Luna Barrón, Beatriz[1]*, Taboada López, Gonzalo[1]

[1]Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.

* blunab3@gmail.com

Introducción. Las enfermedades raras (ER) son una temática emergente en Latinoamérica por sus peculiares características, siendo el 90% de etiología genética. En Bolivia estas condiciones se estudian hace 42 años por el Instituto de Genética (IG), reuniendo en común síntomas de retraso del desarrollo psicomotor y/o discapacidad intelectual, anomalías congénitas y dismorfias faciales.

Objetivos. Describir las ER diagnosticadas en pacientes bolivianos entre los años 2012-2018.

Materiales Y Métodos. Estudio retrospectivo, descriptivo. Revisión de expedientes clínicos de genética médica.

Resultados. De 1390 pacientes, 381 tuvieron diagnóstico de ER, con una razón de sexo 1.3:1, <1 año (47%), 1-5 años (32%), 6-10 años (15%), >10 años (6%). Se encontraron 38 (9%) con cromosomopatías: síndrome de Edwards (6), Patau (4), Cri du chat (10), translocaciones (3), deleción 18p- (1), cromosomas marcadores (2), microdeleciones como síndrome de Williams (2), Prader Willy (2), Angelman (3) y Velocardiofacial (5), por su parte las condiciones de etiología génica fueron 270 (71%), entre las cuales se citan displasias óseas, craneosinostosis, genodermatosis, metabolopatias, etc. De ellos accedieron a diagnóstico molecular 32 (8%): Craneosinostosis sindrómicas (15: Apert 4, Crouzon 8, Muenke 3), Discapacidad Intelectual y autismo (9: X frágil, Rett, mucopolisacaridosis tipo 3, Burnside Butler, autismo tipo 17, Síndrome de Sotos tipo 2, Discapacidad Intelectual 19, microdeleción 16p13.3, Luciana). Otros (4, enfermedad de Duchenne, déficit de ornitin transcarbamoilasa, enfermedad de Hungtinton). El restante 20% de casos no tuvo diagnóstico final.

Conclusión. Dadas las características de las ER este trabajo es la antesala a la formación de un centro integral para la atención de pacientes con condiciones poco frecuentes en nuestro territorio, ya que este grupo de pacientes con diagnóstico molecular y sus familias tuvieron acceso a un diagnóstico precoz, asesoramiento genético, ingreso a protocolo de seguimiento de pacientes con enfermedades raras, búsqueda de opciones terapéuticas y apoyo psicológico para la mejora de la calidad de vida.

P3
SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR. PRESENTACIÓN DE UN CASO

Mendoza, Mabel[1], Del Callejo, Ángela[2], Erostegui, Carlos[2]

[1] Hospital Solomon Klein, Cochabamba, Bolivia

[2] IIBISMED Universidad Mayor de San Simón, Cochabamba, Bolivia

* mabelmendozasilva@gmail.com

Introducción. El Síndrome de insensibilidad a los andrógenos (SIA), es un trastorno del desarrollo sexual caracterizado por la presencia de genitales ambiguos y defectos de la virilización. Puede tener un cariotipo XX o XY. La prevalencia es de 13/100.000 habitantes. Es una mutación del gen en el cromosoma X (Xq11-q12), que se transmite por herencia recesiva que altera la sensibilidad del receptor de andrógenos X. Puede presentarse como SIA completo, parcial o leve. Para su diagnóstico es necesario realizar un estudio clínico, laboratorial, imagenológico y genético.

Caso clínico. Paciente femenino de 22 años de edad con dolor inguinal de +/- 4 años de evolución, transferida del servicio de G.O.B con el diagnóstico de síndrome de resistencia androgénica. Refiere dolor tipo opresivo, en región inguinal bilateral, intermitente, que se exacerba al esfuerzo físico. Amenorrea primaria y plastia vaginal posterior. G.O.B: no presentó menarca, telarquia a 13 años. EF: paciente en buen estado general, escaso desarrollo mamario, en región inguinal se palpa masas ovoides con bordes regulares adheridos a plano superficial. EC: Progesterona 0,99 ng/ml. FSH 1,8 mUl/ml, LH 7,9 mUl/ml. Ecografía pélvica ginecológica: útero no identificado, observándose cúpula vaginal, ovario derecho no identificado, ovario izquierdo de aspecto hipoplásico e imágenes nodulares con morfología testicular en conductos inguinales de ambos lados. UROTAC Pélvica: Presencia de testículos en canales inguinales, útero hipoplásico. Cariotipo, 46 XY.

Discusión y Conclusiones. Se presenta un caso en el que los exámenes realizados a la paciente muestran la concomitancia de presencia de órganos sexuales masculinos y femeninos, con un cariotipo masculino, XY, que presumiblemente corresponden a un cuadro de DDS desorden de diferenciación sexual y más específicamente al Síndrome de insensibilidad completa a los andrógenos, una mutación del gen del receptor de andrógenos situado en el cromosoma X (Xq11-12). Si bien los aspectos genéticos y patrón de herencia fueron establecidos, los estudios moleculares permiten conocer genes implicados en la diferenciación sexual, en este caso para establecer definitivamente el diagnóstico, se necesita determinar la mutación genética del cromosoma X. Es importante señalar que se debe brindar asesoría genética y acompañamiento psicológico a los pacientes y a la familia.

P4

Caracterización citogenética de síndrome de Down en el Estado Plurinacional de Bolivia, gestiones 2020 a 2022

Luna Barrón, Beatriz[1*], Taboada López, Gonzalo[1], Paz Bonilla, Rolando[1]
Colque Apata, Willian[2], Pinto Paredes, Liszet Carolina[2],
Choque Ramos, Joaquín Alejandro[2]

[1]Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.
[2]Unidad de Discapacidad, Ministerio de Salud y Deportes, La Paz, Bolivia
* blunab3@gmail.com

Introducción. El síndrome de Down (SD) es una entidad genética debida a la presencia de tres cromosomas del par 21, se presenta en 1 de cada 700 recién nacidos vivos, por sí mismo éste síndrome constituye el 10% de todos los casos de discapacidad, se considera la primera causa de discapacidad intelectual de origen genético. Para su diagnóstico se han delineado criterios clínicos, así como la confirmación laboratorial mediante cariotipo convencional con el objetivo de establecer el mecanismo de producción para el asesoramiento genético a los padres.
Objetivo. Describir las características citogenéticas de personas con diagnóstico clínico de SD en los 9 departamentos del territorio nacional.
Metodología. Se realizó un estudio observacional, descriptivo, de corte transversal, con muestreo no aleatorio por conveniencia, donde se incluyeron los casos con sospecha clínica de SD identificados en el estudio clínico-genético llevado a cabo en territorio Boliviano por el convenio Ministerio de Salud e Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés, en los años 2020 a 2022.
Resultados. Se identificaron 153 casos con diagnóstico citogenético confirmatorio (71 mujeres y 82 varones) de ellos el 92 % correspondió a trisomía libre, 4 % a mosaicismo cromosómico, 2 % a translocaciones roberstonianas, siendo más frecuente la t (21; 21) (q10; 10) y 2 % de casos atípicos con una tetrasomia parcial del cromosoma 21 (cromosoma isodicentrico), una translocación (7; 21) y 1 caso de trisomía libre coexistente con una translocación (1; 5).
Conclusión. Este es el primer estudio realizado a nivel nacional (incluyendo los 9 departamentos) sobre las características citogenéticas del SD, las cifras encontradas con similares a la literatura mundial, a excepción de los casos por translocaciones que suelen tener una frecuencia ligeramente mayor, por otro lado llaman la atención los hallazgos de formas citogenéticas atípicas que presentaron una frecuencia importante, probablemente en relación a un tamaño de muestra reducido. Los datos obtenidos son el inicio de un levantamiento poblacional y el respaldo para el asesoramiento genético bien orientado otorgado a los pacientes y sus familias, como base para la delineación de políticas nacionales.

P5

Análisis de actividad citotóxica y genotóxica *in vitro* de extractos de *Baccharis densiflora* sobre líneas celulares de cáncer

Ledezma Pantoja, Yuri Ernesto[1]*

[1] Estudiante Carrera de Biología, Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia

* yuriledezmap@gmail.com

Introducción: *Baccharis densiflora* es un arbusto nativo resinoso del valle de La Paz. Es una importante especie medicinal endémica y característica de la región. En Bolivia es una de las especies conocidas como Chilca; que por estudios etnobotánicos se conoce tienen amplios usos medicinales. Mediante análisis químicos se evidenció la presencia de flavonoides altamente oxigenados en la especie que se sabe tienen potenciales propiedades apoptóticas y citotóxicas por estudios realizados con moléculas de las mismas características. Sin embargo, no se han realizado suficientes estudios respecto a estas propiedades para comprobar su actividad.

Objetivo: El presente estudio pretende evaluar la actividad de extractos de hojas de *B. densiflora* sobre diferentes líneas celulares de cáncer (CaCo2, A549).

Metodología: Se realizaron ensayos de citotoxicidad mediante MTT (Ensayo colorimétrico por reducción de tetrazolio) con diferentes concentraciones de extractos. Así mismo se evaluó el potencial genotóxico mediante ensayo cometa y DNA Ladder que nos permiten analizar quiebres en DNA y actividad de inducción apoptótica respectivamente.

Resultados: Los datos obtenidos nos permitieron obtener valores de IC50 y evidenciar un potencial de inducción apoptótica diferenciado en las líneas celulares.

CURSOS

RESÚMENES

CURSO METAGENOMICA

Jaime Pablo Iturri, MSc.
School of Forensic and Investigative Sciences, University of Central Lancashire, Building, PR1 2HE, Preston, Lancashire, United Kingdom

Durante el curso de metagenómica empezaremos por entender la importancia de la caracterización bacteriana, con un breve repaso de las técnicas convencionales. Con esta información podremos ver las limitaciones que existen en las mismas y como la tecnología actual nos permite responder preguntas que no podían ser abordadas de otra forma. Posteriormente veremos cómo grupos de científicos están colaborando a nivel internacional para entender la diversidad de microorganismos que existe en la tierra como también en el cuerpo humano. Finalmente entenderemos cual es el procedimiento paso a paso para poder realizar un ensayo donde podamos clasificar las distintas bacterias que componen un microbioma particular.

CURSO PROTEOMICA

Jenny Telleria, Ph.D.
UMR Intertryp, Institut de Recherche pour le Developpement, IRD- Montpellier, France

La proteómica es una sub-disciplina de la genómica funcional. Estudia el conjunto de proteínas que se expresan en una célula, en un tejido o en un organismo en una condición determinada. Es una disciplina que es aplicable en el campo de la medicina, veterinaria y agronomía. La información que nos proporciona es la expresión del proteoma, la estructura de proteínas y su localización.

La proteómica usa dos plataformas: una de electroforesis bidimensional y otra de espectrometría de masas, ambas unidas secuencialmente.

La identificacion de proteínas especificas ligadas a una condición, permite el desarrollo de bio-marcadores y/o identificación de interacciones proteína-proteína o proteína-fármaco con objeto de identificar nuevos blancos terapéuticos o de diagnóstico/pronóstico de una enfermedad.

CONFERENCISTAS

II WORKSHOP DE
GENÉTICA HUMANA
Investigación, Desarrollo y Aplicación
27 - 29 OCTUBRE DE 2022
Conferencias
MAGISTRALES
Pablo Iturri, Magister.
Director General Ejecutivo
Laboratorio BIOMOLAB SRL
"Variación genética autosomal y estructuración de la población del este de Bolivia".
Carlos Encinas, Magister.
Director de laboratorio
Reproducción asistida CIES – ZOE Génesis
"Tres décadas del estudio genético preimplantacional (PGT) ¿Dónde estamos y hacia dónde vamos?".
Eugenia Grisolia, Especialista.
Responsable del Laboratorio de
Biología Molecular de la UAGRM
"Genoma Bacteriano y el origen de la multi resistencia a los antibióticos".
Carlos Eróstegui, PhD.
Responsable de Investigación Clínica
Instituto de Investigaciones Biomédicas UMSS
"Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: Un análisis epidemiológico a través de los cariotipos."
Viviana Peralta, Magister.
Perito en Genética Forense
Instituto de Investigaciones Forenses IDIF
"La Genética Forense".
BIO SCIENCE
SoBoGen
UPSA
SCIENTIA CRUCENSIS
bionova
BIOTECH
Farmacia BioGenetic
ASG
IMPLELAB

II WORKSHOP DE
GENÉTICA HUMANA
Investigación, Desarrollo y Aplicación
27 - 29 OCTUBRE DE 2022
Conferencias
MAGISTRALES
Elizabeth Alcalá, Magister.
Perito en Genética Forense
Instituto de Investigaciones Forenses IDIF
"Identificación de Individuos
a través del análisis de ADN".
Margarita Méndez, Magister.
Médico Odontóloga y Docente
Universidad Autónoma Juan Misael Saracho
"Obtención del ADN en piezas dentales y
su importancia en la odontología forense".
Heydy Bravo, PhD.
Médico Cirujano e Investigadora
Profesional Independiente
"Farmacogenética:
De la investigación al uso clínico".
Tania Sánchez, Especialista.
Perito en Toxicología y Química Forense
Universidad Mayor de San Andrés UMSA
"Aplicación y estudio de la Toxicología Forense
en la investigación criminal".
Dr. George Oblitas, Oncólogo Torácico.
Director Médico del Centro de Oncología
Molecular Bolivia
"Oncología Molecular aplicada a la clínica".
BIO SCIENCE
SoBoGen
UPSA
SCIENTIA CRUCENSIS
bionova
BIOTECH
Farmacia BioGenetic
ASC
IMPLELAB

II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA
Investigación, Desarrollo y Aplicación
27 - 29 OCTUBRE DE 2022
Conferencias MAGISTRALES
Noemi Tirado Bustillos, Magister.
Jefe de la Unidad de Genética Toxicológica - Instituto de Genética UMSA
"Metabolismo de eliminación de Arsénico, toxicidad y adaptación genética en poblaciones bolivianas que consumen aguas altamente mineralizadas".
Dr. Ronald Limón T., Oncólogo Clínico
Director de ONCOBOLIVIA
Coor. Oncología Clínica "Las Américas"
" Los genomas del cáncer y cómo interpretarlos ".
Jorge Martín Melgarejo, Magister.
Médico Legal y Forense
Hospital del niño "Ovidio Aliaga Uría"
" Aplicabilidad de la genética forense en la autopsia médico-legal ".
Edy Javier Espinoza, Experto.
Perito en Biología Forense
Instituto de Investigaciones Forenses IDIF
"Importancia del estudio de quimioluminiscencia y genética en hechos delictivos como un aporte a la investigación".
Freddy Tinajeros, PhD.
Investigador Fundación PRISMA
y de la Universidad Jhons Hopkins
" Ética en investigaciones en genética humana ".
BIO SCIENCE
SoBoGen
UPSA
bionova
BIOTECH
Farmacia BioGenetic
ASC
IMPLELAB

II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA

Investigación, Desarrollo y Aplicación

27 - 29 OCTUBRE DE 2022

SIMPOSIOS

LILIANA CÁCERES, BIÓLOGA, MAGISTER.
Centro de Investigación en Ciencias Exactas e Ingenierías.
Universidad Católica Boliviana "San Pablo"- Cochabamba, Bolivia.
"La morfología del Espermatozoide Humano como marcador de su condensación y patrón epigenético".

FABIANA ARIAS, BIOQUÍMICA, MAESTRANDA.
Instituto de Investigaciones Biomédicas - IIBISMED, Facultad de Medicina,
Universidad Mayor de San Simón, Cochabamba, Bolivia.
"Genealogía del Síndrome X-Frágil en familias de pacientes con discapacidad intelectual y Autismo en Cochabamba".

GABRIELA JIMENEZ, MÉDICO CIRUJANO.
Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.
"Defectos del Tubo Neural en recién nacidos en el Hospital de la Mujer, 2008-2017, La Paz".

ANGELA DEL CALLEJO, BIOQUÍMICA, MAGISTER.
Instituto de Investigaciones Biomédicas - IIBISMED, Facultad de Medicina,
Universidad Mayor de San Simón, Cochabamba, Bolivia.
"Prevalencia del Síndrome X-Frágil en pacientes con discapacidad intelectual en Cochabamba".

ALEJANDRA OLIVARES, MÉDICO.
Instituto de Investigaciones Biomédicas - IIBISMED, Facultad de Medicina,
Universidad Mayor de San Simón, Cochabamba, Bolivia.
"Deleción del cromosoma 12 (12p-): Reporte de un caso en Cochabamba".

II WORKSHOP DE GENÉTICA HUMANA

Investigación, Desarrollo y Aplicación

27 - 29 OCTUBRE DE 2022

SIMPOSIOS

BEATRIZ LUNA, MÉDICO GENETISTA.
Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia
"Correlación Fenotípica y Genotípica de pacientes bolivianos con diagnóstico de Craneosinostosis Sindrómica: consideración de un grupo de enfermedades raras".

EMMA TORRES, BIOQUÍMICA, MAGISTER.
Centro de Investigación Genética del Instituto de Investigaciones Técnico Científicas de la Universidad Policial - IITCUP, La Paz, Bolivia
"Análisis Genealógico a partir de ADN antiguo detectado en piezas de Museo de interés histórico".

DANIEL LINARES, GRADUANDO DE MEDICINA .
Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia.
"Centro de Registro y Vigilancia de Anomalías Congénitas del Instituto de Genética de la UMSA".

JENNY TELLERIA, Ph. D.
Unidad Intertryp del Institut de Recherche pour le Développement - IRD, Montpellier, Francia.
"Citotoxidad de Trypanosoma cruzi sobre líneas celulares cancerosas".

ESDENKA PÉREZ, BIÓLOGA, MAGISTER.
Laboratorio de Diagnóstico e Investigación BIOSCIENCE SRL., Santa Cruz, Bolivia
"Caracterización molecular del SARS-CoV-2: De la primera a la cuarta ola de la pandemia, Santa Cruz, Bolivia ".

LISTA DE PARTICIPANTES

Conferencias Magistrales

Nombre y Apellidos	Institución	Email
Carlos Daniel Encinas Villalobos	Laboratorio de reproducción asistida CIES – ZOE Génesis	cencinas@cies.org.bo
Jaime Pablo Iturre	Laboratorio de Biología Molecular BIOMOLAB	jaimeiturrisoliz@gmail.com
Noemí Sandra Tirado Bustillos	Instituto de Genética-UMSA	noemitirado@yahoo.com
Elizabeth J. Alcalá Espinoza	Instituto de Investigaciones Forenses Fiscalía General del Estado	jeliales@gmail.com
Tania Sánchez Vedia	Facultad de Ciencias Farmacéuticas, UMSA	vediates@gmail.com
Heydy Bravo	SoBoGenH	heydyvbv@yahoo.com
Freddy Abraham Tinajeros Guzmán	Fundación PRISMA-BOLIVIA, Universidad Johns Hopkins	ftinajeros@gmail.com
George Angelo Oblitas Alca	Centro de Oncología Molecular	coyi23@hotmail.com
Ronald Sergio Limón Téllez	Seguro Social Universitario OncoBolivia	r_limon85@hotmail.com
Viviana Peralta Chambi	Instituto de Investigaciones Forenses	vivianaperaltach@gmail.com
Jorge Martín Melgarejo Pizarroso	Hospital del Niño “Ovidio Aliaga Uria”	jorgemelkhart10@gmail.com
Edy Javier Espinoza Ariñez	Instituto de Investigaciones Forenses (IDIF)	edyjavierespinoza@gmail.com
Carlos Eróstegui Revilla	Lab. de Genética y Salud Reproductiva del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), UMSS	carerostegui@gmail.com
Eugenia Grisolia Cirera	Carrera de Biología, UAGRM	euge.grisolia@gmail.com
Margarita Méndez León	Universidad Autónoma Juan Misael Saracho	dra.magymendez.odtfor@gmail.com

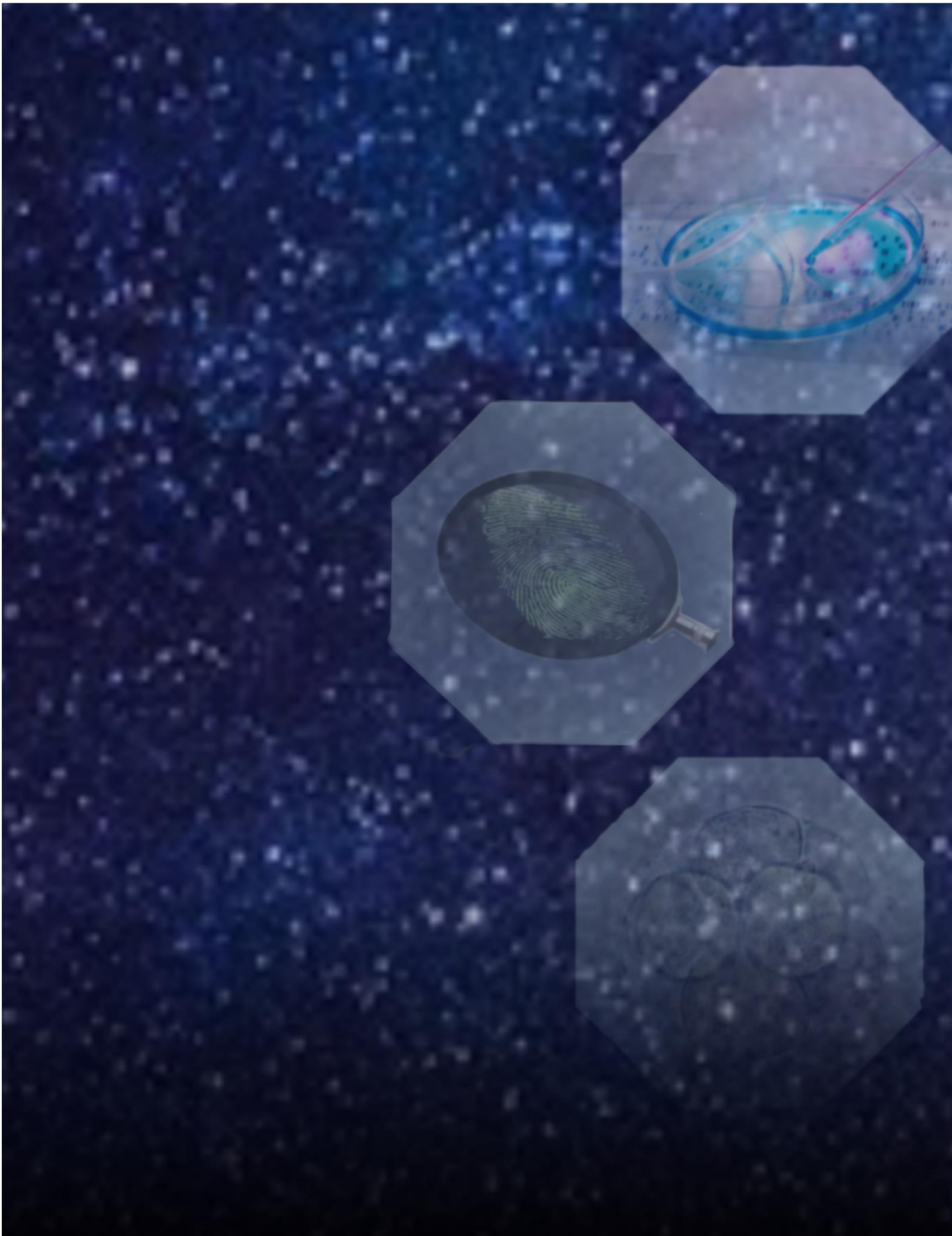
Simposios

Nombres y Apellidos	Institución	Email
Liliana Cáceres Sánchez	Centro de Investigación en Ciencias Exactas e Ingenierías, Universidad Católica Boliviana "San Pablo" - Sede Cochabamba	lialcaceres@gmail.com
Silvia Alejandra Olivares Aramayo	Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), UMSS	aleolivares.ar@gmail.com
Fabiana Arias Garrido	Laboratorio de Genética y Reproducción Sexual del Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), UMSS	fabianitarg@gmail.com
Angela del Callejo Veracc	Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED), UMSS	angeladelcallejo@gmail.com
Gabriela Emily Jiménez Cuba	Instituto de Genética, Universidad Mayor de San Andrés	gabrielajimenezcuba@gmail.com
Beatriz Luna Barrón	Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés	blunab3@gmail.com
Emma Torres Tola	Instituto de Investigaciones Técnico Científicas de la Universidad Policial Mcal. Antonio José de Sucre, Policía Boliviana.	emma0torres@gmail.com; cingen@iitcup.com
Daniel Angel Linares Terrazas	Instituto de Genética. Universidad Mayor de San Andrés	dani12.alt@gmail.com
Jenny Telleria	Institut de Recherche pour le Développement (IRD)	jenny.telleria@ird.fr
Esdenka Pérez Cascales	Laboratorio de Diagnóstico Molecular e Investigación BIOSCIENCE SRL	esden.biogen@gmail.com

Posters

Nombre y Apellidos	Institución	Email
Mabel Mendoza Silva	Hospital Solomon Klein, IIBISMED, UMSS	mabelmendozasilva@gmail.com
Amiel Rudvy Quino Mendoza	iGEM Bolivia, Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la UMSA	amiel1640@gmail.com
Beatriz Luna Barrón	Instituto de Genética de la Universidad Mayor de San Andrés	blunab3@gmail.com
Yuri Ernesto Ledezma Pantoja	Carrera de Biología- Universidad Mayor de San Andrés	yuriledezmap@gmail.com

Asistentes

Nombre y Apellidos	Institución	Email
Jean Karla Velarde Leigue	Fundación Prisma - Johns Hopkins	velardeleiguejeankarla@gmail.com
Jesús Callpa Caburey	UAGRM	Jhs.jesus.adonay@gmil.com
Judith Esther Quiroga Martinez	UNIVALLE, UPAL	judy5qm@gmail.com
María Belén Flores Salvatierra	UAGRM-Carrera de Biología	mariabelen1950.mbfs@gmail.com
Carla Estefania Sanjinez Ortiz	UAGRM-Carrera de Biología	esanjinezo@gmail.com
Katherine Brigitte Alvarado Martínez	UAGRM-Carrera de Biología	katherinealvaradomtz@gmail.com
Laura Regina Peña Carballo	UAGRM-Carrera de Biología	laurapc191299@gmail.com
Alejandra Beatriz Méndez Tejada	Universidad Mayor de San Simón	mendez.tejada.alejandra@gmail.com
Lisbeth Cerezo Quinteros	UAGRM-Carrera de Biología	quinteroslisbeth771@gmail.com
Nayda Alvarez Alavi	UAGRM-Carrera de Biología	nayda648alvarez@gmail.com
Andrea Terrazas Ruiz	UAGRM-Carrera de Biología	andreatr2016@gmail.com
Karoly Pamela Zuñiga Montaño	Universidad Católica Boliviana “San Pablo”	karoly.zuniga@ucb.edu.bo
Mauricio Andres Villarroel Garron	Universidad Católica Boliviana “San Pablo”	m.andresvillag@gmail.com
July Melany Zecenarro Mamani	Universidad Católica Boliviana “San Pablo”	yulymela.70@gmail.com
Nicol Reyna Pacosillo Ticona	UMSA, Carrera de Bioquímica	reynahanticona24@gmail.com

Ubaldina Martinez Challapa	C. S. Elvira Wunderlich	ubaldinamartinez165@gmail.com.bo
Jennyfer Fabiola Vasquez Mancilla	Laboratorio LABOGEN SRL – Suc. Cochabamba	jheymifa91@gmail.com
Helen Ghilda Amaru Mollo	Hospital Benigno Sanchez	amarumollo.helen@gmail.com
Maribel Enith Amaru Mollo	Laboratorio LABOGEN SRL – Suc. Cochabamba	enith777amaru66@gmail.com
Verónica Valeria Vargas Vargas		verovalevargas@gmail.com
Solimar Colque Taboada	Laboratorio de Diagnóstico Molecular e Investigación BIOSCIENCE SRL.	solimarcolque@gmail.com
Beatriz Shirley Rojas Vasquez	Univalle, Cochabamba	shirley.rojas@gmail.com
Alejandro Canaza Jorges	BIOTECH BOLIVIA LTDA	canaza.a@gmail.com
Joaquín Alejandro Choque Ramos	Ministerio de Salud y Deportes	jalecho@yahoo.es
Liszet Carolina Pinto Paredes	Ministerio de Salud y Deportes	liszet9p@gmail.com
Willian Colque Apata	Ministerio de Salud y Deportes	willcolque@hotmail.com
Nancy Maida Vera	Embriovid SRL	nancybiofar@gmail.com