

Este estudio nos permitirá concientizar a los jóvenes de los efectos que tiene el cigarrillo para su salud y motivar hacia el No consumo de cigarrillo como estrategia para prevenir problemas de salud como el cáncer de pulmón. Los resultados de este estudio para el grupo control permitirán mejorar la base de datos para establecer la frecuencia espontánea de AC en nuestra población.

### **ESTUDIO DE FOCO ENDÉMICO DE RETARDO MENTAL EN RICAURTE, VALLE**

PAYÁN, C.<sup>1</sup>, SILDARRIAGA, W.<sup>2</sup>, ISAZA, C.<sup>3</sup>, ALZATE, A.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Estudiante de Maestría en Genética Humana. Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia. cespayan@hotmail.com

<sup>2</sup> Estudiante. Facultad de Medicina. Universidad del Valle.

<sup>3</sup> Profesores. Facultad de Medicina. Universidad del Valle.

El Síndrome de X Frágil es la causa heredada más frecuente de retraso mental, hace parte del grupo de enfermedades por repetición de trinucleótidos, la mutación que produce la enfermedad se expresa citológicamente como una ruptura en la posición q27.3 del cromosoma X. En un corregimiento al norte del Valle del Cauca (Ricaurte), fundado a principios del siglo XVII por 11 familias, se identificó alta prevalencia de retardo mental, 42 en 1.024 habitantes, 27 hombres, 15 mujeres, 10 de ellos menores de 14 años, se elaboró la genealogía de las familias de 35 de los afectados, incluso hasta la quinta generación encontrándose que estos individuos pertenecen a 3 núcleos familiares básicos provenientes de 2 de las familias fundadoras, transmisión de la enfermedad por línea materna a hijos e hijas, hombres y mujeres portadores sanos de la enfermedad, mostrando un patrón de herencia sugestivo de herencia ligada al X. En la evaluación física se encontró que presentan características fenotípicas especiales (cara alargada, orejas grandes en anteverso flexión, hiperlaxitud de articulaciones, macroorquidismo en los hombres), bajo la sospecha clínica de Síndrome de X Frágil se realizó estudio de cariotipo bajo condiciones especiales (depleción de folatos) a 28 de ellos, 18 hombres y 10 mujeres, encontrándose fragilidad en el brazo largo del cromosoma X en 19 individuos con lo cual se confirmó el diagnóstico. Con estos datos se calcula una prevalencia de Síndrome de X Frágil para la población de Ricaurte de al menos 1 en 38 hombres y 1 en 100 mujeres lo que excede a la de población general en más de 100 veces (1 en 4.000 hombres y 1 en 6.000 mujeres).

### **SÍNDROME DE LAS BANDAS AMNIÓTICAS ESTUDIO ANATOMOPATOLÓGICO GENÉTICO Y POR IMAGEN DE UN CASO**

MURILLO, L. A.<sup>1</sup>, MAYORGA, S.<sup>2</sup>, DORADO, N.<sup>3</sup>, DORADO, J. A.<sup>2</sup>, MEDINA, F.<sup>4</sup>, CELIS, L. G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Estudiante de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de la Sabana.

<sup>2</sup> Facultad de Medicina. Universidad de la Sabana Sede del Puente del Común, Chía (Cundinamarca). Colombia. luiscelisr@yahoo.com

<sup>3</sup> Departamento de Patología. Clínica San Pedro Claver.

<sup>4</sup> Servicio de Radiología. Hospital Militar.

El presente trabajo tiene por objeto, caracterizar un posible caso del Síndrome de bandas amnióticas mediante un estudio Anatomopatológico, Genético y por imagen. Un mortinato de 6

meses, de 34 cm de longitud, sexo femenino y producto de un embarazo gemelar remitido para estudio, presentó linfangioma quístico cavernoso congénito localizado en la región occipital, cervical, torácica y mediastinal, el cerebro presentaba holoprosencefalia, encefalocele y signos de inmadurez con presencia de lisencefalia; igualmente, presentaba agenesia de miembro superior izquierdo, agenesia renal izquierda con riñón único, multilobulado, agenesia de pabellón auricular, y globo ocular izquierdo, en el miembro superior derecho ausencia de radio, mano zamba con 3 dedos. En los miembros inferiores el derecho con 3 metatarsianos y 3 falanges, el izquierdo solo con 2 falanges. El caso estudiado presentaba un cordón umbilical con una arteria y una vena, mientras que el cordón del otro gemelo era normal, los cortes histológicos revelan que la piel, el tejido celular subcutáneo y el mediastino están infiltrados por una neoplasia benigna, constituida por vasos linfáticos en su mayoría de diámetro capilar. Grasa inmadura, miocardio, tejido cartilaginoso, óseo, vertebrales, médula espinal y timo, se encuentran infiltrados por tejido neoplásico con características de linfangioma. Si se observa, estos hallazgos son predominantemente izquierdos y se acompañan de fisuras por fenómenos compresivos que involucran tanto órganos internos como externos, lo que nos lleva a suponer que estamos en presencia de un síndrome de bandas amnióticas. Los estudios de imagenología demostraron hipoplasia facial en especial del maxilar inferior izquierdo, asimetría de las órbitas, holoprosencefalia semilobar, calcificación en la parte media del cerebro. Es posible reconocer en el mortinato diferenciación sexual femenina que nos hace sospechar síndrome de Turner por su forma alada del cuello, para lo cual realizaremos pruebas de DNA que permitan confirmar este diagnóstico bajo la imposibilidad de cariotipo por fijación del feto en formol. Nos llama poderosamente la atención la aparición de síndromes tan importantes como las bandas amnióticas, linfangioma (malformaciones arteriovenosas) y un posible Turner en un solo paciente producto de un embarazo gemelar de padres sin antecedentes. De modo que, el estudio de patologías que producen malformaciones por etiología genética y alteraciones mecánicas in útero, pueden ser fuente de discusión gracias a este caso en donde se presentan paralelamente.

## **BANDAS C, G, Y NORs EN CROMOSOMAS DE BOVINOS CRIOLLOS SANMARTINEROS**

CAMELO, A.<sup>1</sup>, VANEGAS, O.<sup>1</sup>, NEIRA, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Escuela de Medicina Veterinaria y Zootecnia. Facultad de Ciencias Agropecuarias y Recursos Naturales, Universidad de los Llanos, Km. 12, vía Puerto López, Villavicencio (Meta). orlandovan@hotmail.com

La raza Sanmartinera en nuestra región se ha visto sometida a varios factores adversos, siendo el principal, el hombre, que mediante cruces absorbentes la ha colocado en vía de extinción, contándose actualmente con tan solo 3.166 cabezas de ganado puro (Martínez, 1999). Razón por la cual es muy importante la caracterización citogenética de la raza mediante patrones de bandeo cromosómico (G, C y NORs) de cariotipos bovinos, y así poder inicialmente estandarizar la técnica de bandeo cromosómico, realizar un idiograma, determinar el número de bandas típicas para cada cromosoma y describir las características de cada una de ellas, para obtener un patrón de comparación, y en posteriores trabajos poder observar si existe alguna anomalía cromosómica estructural o numérica en esta raza, que comprometa su producción y reproducción. Este estudio se desarrolla en el Laboratorio de Citogenética de la Universidad de los Llanos, con 12 animales de 3 (2 hembras y 2 machos de cada familia) de las 7 familias existentes en la granja la