

Laboratorio Clínico de Citogenética

ML, Bueno; LY, Rengifo y AP Vergara

Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia.

Correo electrónico: mlbuena@unal.edu.co

| Resumen |

Objetivo. Detectar anomalías cromosómicas que afectan tanto el número de cromosomas como su estructura para definir la etiología de la enfermedad permitiéndole al clínico establecer posteriores planes de manejo y asesoramiento genético.

Materiales y métodos. Para reconocer y detectar variaciones inusuales en la morfología cromosómica, se aplican distintas técnicas de cultivo celular y bandedo cromosómico. Entre ellas el laboratorio de citogenética de la Universidad Nacional presta el servicio de: Cariotipo convencional bandedo C y G, Cariotipo de alta resolución cromosómica con bandedo Q, G y R, Cariotipo para evaluación de fragilidad cromosómica del cromosoma X, Cariotipo para evaluación de fragilidad cromosómica en presencia de mitomicina C (MMC), Cariotipo para evaluación de estados leucémicos (cromosoma Philadelphia), Cariotipo de líquido amniótico.

Resultados. Entre 2005 y 2013 se han atendido aproximadamente 3000 pacientes que gracias a los diagnósticos citogenéticos realizados por medio de

técnicas citogenéticas convencionales y moleculares y a la unión con estrategias de prevención primordial y primaria (asesoría preconcepcional, diagnóstico y tamizaje prenatal y neonatal), secundaria (diagnóstico oportuno) y terciaria (guías de manejo anticipatorio) se ha comprobado la mejora en la mortalidad, morbilidad, discapacidad, reducción en costos de aseguramiento y promoción de una mejoría en la calidad de vida de los pacientes, sus familias y los perfiles en salud de la comunidad.

Conclusiones. El acceso a los servicios de análisis citogenético ha permitido detectar anomalías y desarrollar estrategias de manejo adecuadas para los pacientes atendidos y ha servido de base para la investigación y la enseñanza en la institución.

Palabras clave: Citogenética, Bandedamiento cromosómico (DeCS).

Hibridación genómica comparativa de alta resolución (HR-CGH) en el estudio diagnóstico y pronóstico de enfermedades genéticas asociadas con alteraciones cromosómicas submicroscópicas

Bueno, ML; Martínez JS; Rengifo, LY; Vergara, AP.

| Resumen |

Objetivo. Valorar la eficiencia del HR-CGH y FISH en el refinamiento del diagnóstico de anomalías cromosómicas (microdeleciones y adiciones) en pacientes con Retardo Mental Idiopático, autismo, pacientes con retardo en el desarrollo y Leucemias Mieloides Agudas.

Métodos. Valorar al menos 60 pacientes en cuatro grupos críticos de interés para consulta y docencia (40 individuos con dismorfismo, retardo mental y del desarrollo y/o autismo con cariotipo normal en estudios citogenéticos tradicionales y 20 casos de Leucemias Mieloides Agudas), que serán reevaluados mediante la técnica de HR-CGH y FISH, con el fin de detectar alteraciones cromosómicas submicroscópicas.

Resultados. Pacientes con Retardo Mental Idiopático, autismo, pacientes con retardo en el desarrollo y Leucemias Mieloides Agudas. Se están realizando los primeros ensayos con pacientes de Leucemias Mieloides Agudas y se espera tener en los próximos meses los pacientes representantes de las demás patologías en consideración.

Conclusión. La posibilidad de emplear software de CGH de alta resolución (HR-CGH), que permite aumentar la resolución, ayuda a identificar desequilibrios cromosómicos de hasta 3 Mb (Kirchhoff et al., 1999), lo cual podría reducir los costos de estos diagnósticos y adicionalmente detectar nuevas anomalías aun no reportadas.

Financiación. Recursos propios y talento humano IEPRI de la UNC.

Palabras clave: Citogenética, Hibridación Genómica Comparativa (DeCs)