

(Formerly MENDELIANA)



October 2023
Volume XXXIV
Issue 1 (suppl.)
E-ISSN: 1852-6322

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**

Journal of the Argentine Society of Genetics
Revista de la Sociedad Argentina de Genética

www.sag.org.ar/jbag
Buenos Aires, Argentina



BAG

Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXIV - No. 1 (suppl.)

October 2023

Included in:

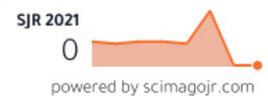


Cited by:



BAG - Journal of Basic and Applied Genetics

Not yet assigned quartile



GM 21

SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 16p13.11: REPORTE DE UN CASO

Vilte M.¹, B. Casali². ¹Hospital Zonal Dr. Ramon Carillo, Bariloche, Río Negro, Argentina; ²Hospital de niños, Dr. Ricardo Gutiérrez, CABA, Argentina. E-mail: paolavilte@yahoo.com

Una microduplicación de 16p13.11 es una variación genética muy rara en la que hay una copia extra en el cromosoma 16. La banda 16p13.11 contiene alrededor de 2Mb. Esto representa el 2% del ADN del cromosoma. La mayoría tienen un tamaño entre 1.1Mb y 1.65Mb. Se reporta el caso de un niño de seis años con retraso madurativo, hirsutismo y dismorfias. Producto de la 1ª gestación de pareja no consanguínea. EM:22 y EP:24 años Nacido de embarazo controlado y parto vaginal. EG: 39 semanas. PN: 3530 g Apgar: 7/9. Egreso hospitalario conjunto. FEI normal. OEA: normal. A Patológicos: convulsiones generalizadas medicadas con valproico. Examen físico: Facies tosca con implantación baja del pelo. Boca grande con labios gruesos. Orejas grandes de implantación baja y lóbulo carnoso. Hirsutismo generalizado en dorso y brazos. Lenguaje escaso. Estudios complementarios: RMN cerebral quiste aracnoideo en fosa craneal media izquierda. Ecografía abdominal: normal. Valoración cardiológica: CIA OS chica. PEAT: normal. Hormonas tiroideas: normales Dosaje enzimático MPS negativo. Cariotipo: 46;XY. Rasopatias: negativo. S. de Cantu gen ABCC9 negativo Exoma clínico dirigido negativo. Microarray: arr[GRCh37]16p13.11(15,493,046-16,303,388)x3. Microduplicación 16p13.11 de 0,81Mb clasificada como VUS. De las búsquedas bibliográficas se rescata un reporte de 45 pacientes con dicha alteración cuya clínica incluye numerosas características del propósito como RM, Trastorno del Espectro Autista, Déficit de Atención e Hiperactividad y convulsiones, aunque no concluyentes ya que no hay un fenotipo específico descripto.

GM 22

EPIDEMIOLOGÍA DE LAS MUERTES POR EPOF EN ARGENTINA

Morales L.A.¹, J.E. Dipierri², A.C. Cardoso Dos Santos³, V. Ramallo¹. ¹Instituto Patagónico de Ciencias Sociales y Humanas "Dra. Florencia Del Castillo" CCT CONICET CENPAT, Puerto Madryn, Chubut, Argentina; ²Universidad Nacional de Jujuy, San Salvador de Jujuy, Jujuy, Argentina; ³Ministerio da Saúde, Brasilia, Brasil. E-mail: ramallo@cenpat-conicet.gov.ar

En Argentina, las enfermedades poco frecuentes (EPOF) se definen como aquellas cuya prevalencia es igual o inferior a 1/2.000 personas (Ley N° 26.689). Producen un impacto importante en salud pública, aunque su carga de morbi-mortalidad específica permanece desconocida. Están clasificadas en OMIM y Orphanet pero existen discrepancias/redundancias entre ambas bases y, a su vez, con la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE10) empleada en el registro de óbitos. Este trabajo busca comprender la tendencia y distribución de muertes por EPOF (según sexo, edad y grupo de enfermedad), analizando todos los decesos entre 1997-2017 (DIES). Se seleccionaron 882 códigos CIE10 (previa alineación ORPHA y OMIM), calculando la tasa de mortalidad específica por 1.000. En el periodo se produjeron 828.476 muertes por EPOF (13% del total de óbitos) y las tasas más altas (191,7/1.000 y 179,7/1.000) se presentaron en los rangos etarios 56-65 y 0-5 años respectivamente. La proporción mujer/varón fue de 0,75. Los grupos de enfermedades según orden decreciente de sus tasas fueron neoplasias (90,5/1.000), del aparato circulatorio (20/1.000), del aparato digestivo (7,1/1.000), malformaciones (3,4/1.000), en el periodo perinatal (3/1.000), del aparato respiratorio (2,4/1.000), neurológicas (2/1.000), endócrinas (0,4/1.000), de la sangre (0,3/1.000) y osteomusculares (0,1/1.000), seguidas, con tasas muy inferiores, por los grupos de enfermedades clasificadas en capítulos V, XII, XV, XIV y VII. Se espera que los resultados constituyan un insumo preliminar para definir políticas sanitarias y estrategias a favor de las EPOF.