

Cuando falta una "X", ¿qué se puede hacer?

EN EL LABORATORIO DE CITOGENÉTICA DE LA UAZ SE REALIZAN ESTUDIOS DIAGNÓSTICOS DEL SÍNDROME DE TURNER

La especialidad es el diagnóstico clínico, que puede contribuir a tratar ciertas enfermedades genéticas que antes se consideraban incurables.

Hay muchas teorías acerca de por qué se producen las enfermedades genéticas. Se dice que tanto los factores genéticos y ambientales juegan un papel en su desarrollo, pero no entendemos exactamente cómo. Un trastorno genético es causado por anomalías en el material genético de un individuo (el ADN o genoma). De esto se dice que hay cuatro tipos diferentes de trastornos genéticos.

- 1.- Un solo gen está mutado
- 2.- Múltiples genes están mutados
- 3.- Zonas cromosómicas, cambios enteros de cromosomas pueden estar ausentes o fuera de lugar
- 4.- Mitocondrial. El material genético de la madre en la mitocondria puede mutar también

Algunos grupos étnicos están predispuestos para ciertas enfermedades genéticas (personas originarias de las zonas mediterráneas de Europa, por ejemplo, son más propensos a tener una forma de anemia que es genético-las talasemias). También, otros trastornos genéticos, como la anemia de células falciformes (ACF), son un intento del cuerpo para combatir el estrés en el ambiente, y también que una mujer que nace con todos los huevos en sus ovarios, cuanto más tiempo espera para tener hijos, mayor es el riesgo de un trastorno genético en el niño.

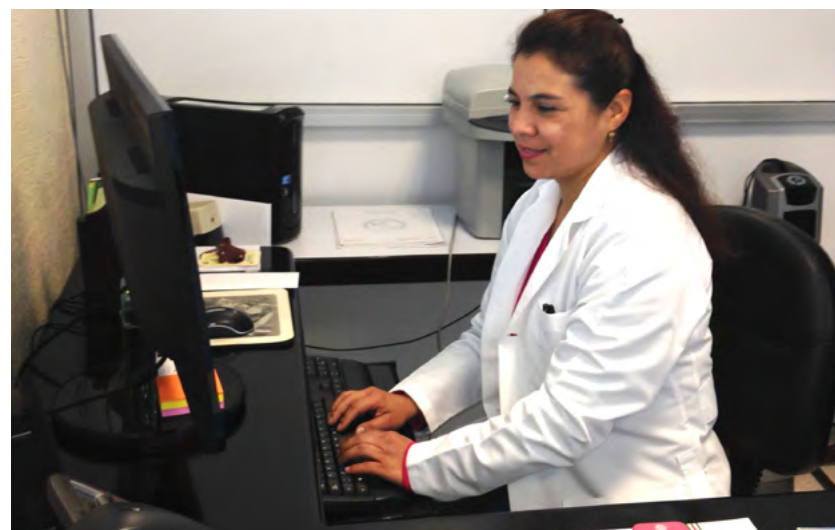
Existen enfermedades genéticas como la fibrosis quística, síndrome de Down, síndrome de cromosoma X frágil, heredadas trombofilias (Factor V Leiden, Factor II), el síndrome de Bloom, la enfermedad de Canavan, fibrosis quística, disautonomía familiar, Anemia de Fanconi, enfermedad de Gaucher, Mucopolisacárido Tipo IV, Niemann-Pick, enfermedad de Tay-Sachs, el síndrome de Klinefelter, defectos del tubo neural abierto, enfermedad de células falciformes, la talasemia, algunos trastornos trisómicos y el Síndrome de Turner.

En ese contexto, es importante mencionar que el Laboratorio de Citogenética que pertenece a la Universidad Autónoma de Zacatecas (UAZ), tiene especialistas que se dedican al diagnóstico de enfermedades genéticas, y cuya labor es destacable dentro de la institución porque ayuda al paciente, en la medida de lo posible, a alcanzar una mejor calidad de vida.

INVESTIGACIONES DE LA UAZ

En la institución se encuentra en el edificio de Laboratorios del Campus UAZ Siglo XXI, el Laboratorio de Citogenética. Su actividad principal es tomar muestras del cariotipo, para llevar a cabo estudios diagnósticos de enfermedades genéticas.

En sus instalaciones se atienden alteraciones numéricas y estructurales de los cromosomas. Normalmente los seres humanos tenemos en el núcleo de cada célula, 46 cromosomas,



y en base a ello, en los estudios del laboratorio de Citogenética se va a procurar encontrar desviaciones de ese número, cuya carencia o presencia de más provocan serios disturbios genéticos.

Por ejemplo, los niños que sufren síndrome de Down tienen 47 cromosomas, teniendo un cromosoma extra del par 21. Y en la trisomía 18, hay un cromosoma 18 de más y en la trisomía 13, sobra el cromosoma 13.

En estas dos últimas enfermedades hay 47 cromosomas. En contraste, existe otra alteración donde falta un cromosoma sexual "x", esta es la del síndrome de Turner, donde solo hay 45 cromosomas. De hecho es la única alteración donde al faltar un cromosoma completo una persona puede vivir.

Al respecto, la médica genetista Lidia García Esquivel de la UAZ, ha aportado que de 100 niñas con 45 cromosomas, que logren formarse o fecundarse, 99 se abortan y una sobrevive. Se desconoce cuál sea el factor de sobrevivencia para ese único caso.

En el laboratorio de Citogenética de la UAZ, se atiende a la población en general, sobre todo a pacientes de escasos recursos. Se canalizan pacientes del hospital de la mujer (ubicado en la ciudad de Zacatecas), del IMSS, del ISSSTE, del Hospital Miguel Hidalgo y del Teletón de Aguascalientes, Aguascalientes.

A los pacientes se les brinda servicio integral, evaluación de servicio de genética y si se requiere, de citogenética. Su especialidad es el diagnóstico clínico, pero también puede contribuir a tratar ciertas enfermedades genéticas que antes se consideraban incurables.

En primera instancia, el personal del laboratorio efectúa un diagnóstico clínico de algunas enfermedades metabólicas, después se transfiere a los pacientes, previo acuerdo, a laboratorios donde les toman una muestra, a la que se le hace un estudio molecular.

Después se llega a un diagnóstico definitivo y se les aplica a los enfermos de manera específica la enzima que les hace falta de nacimiento. Así, el laboratorio de Citogenética de la UAZ coadyuva a que varios de sus pacientes consigan un control de su enfermedad.

El personal del laboratorio está compuesto por la doctora genetista Lidia García y la química Xóchitl Patiño Félix. Xóchitl Patiño se encarga de tomar las muestras, y de realizar el proceso de sembrar la sangre en un medio de cultivo específico, para que con poca cantidad de sangre se dupliquen las células, hasta obtener la cantidad adecuada de cromosomas que apoye en la elaboración adecuada del diagnóstico clínico.

El análisis en este laboratorio es muy delicado y minucioso, el proceso puede tardar de 4 horas o 5 días, pues se dejan madurar los cromosomas antes de obtener el diagnóstico de la enfermedad. Y su importancia es evidente, pues contribuye a optimizar la vida de los pacientes con problemas genéticos.

A quien lo requiera se le invita a acudir al laboratorio de Citogenética de la UAZ, donde será atendido con amabilidad y eficiencia. El servicio es para la comunidad en general, con costo muy razonable.

**Información: Dra. Lidia García Esquivel.
Texto y fotos: Mtra. Juanita Morales.**

