

# Rosario sabe cada vez más de enfermedades hereditarias

 [lacapital.com.ar/la-ciudad/Rosario-sabe-cada-vez-mas-de-enfermedades-hereditarias-20120516-0060.html](http://lacapital.com.ar/la-ciudad/Rosario-sabe-cada-vez-mas-de-enfermedades-hereditarias-20120516-0060.html)

*Miércoles, 16 de mayo de 2012 15:06 |*

Hay más de 6 mil patologías genéticas que afectan a uno de cada 200 recién nacidos. El diagnóstico precoz y el tratamiento pueden salvarles la vida. Mañana se realizará una jornada en Rosario y se presentará un estudio inédito sobre una enfermedad poco frecuente.

*Por Florencia O'Keeffe / La Capital*

## Noticias relacionadas

- [Programa completo del simposio sobre enfermedades hereditarias](#)

El avance de la biología molecular ( que permite estudiar el comportamiento biológico de las moléculas) ha facilitado, en pocos años, la detección en el mundo unas 6 mil enfermedades hereditarias que se producen por alguna “alteración” en la estructura de los genes.

Esas patologías, que afectan a uno de cada 200 nacidos vivos, pueden ser leves, moderadas o alterar por completo la calidad de vida, y el tiempo de vida. De allí que su detección a tiempo, y el acceso a los tratamientos disponibles, sea fundamental ya que pueden mejorar por completo la vida de un niño y de su familia.

Mañana, jueves 16 de mayo, desde las 9 de la mañana en el Círculo Médico de Rosario se llevará a cabo el [Simposio de Enfermedades Hereditarias, Diagnóstico Clínico y Molecular](#), declarado de interés municipal.

**La Capital.com.ar** habló con el doctor Sergio Chialina, del Laboratorio Stem y con el doctor Xavier Pepermans, del Centro de Genética Humana, de la Universidad Católica de Lovaina (UCL) de Bruselas, Bélgica, quien presentará los resultados de un estudio inédito en la región.

### —¿Por qué es importante hoy hablar de enfermedades hereditarias?

—El progreso permanente en el conocimiento del genoma humano y la implementación de tecnologías de Biología Molecular, han permitido enormes avances en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de enfermedades que se producen por alteraciones genéticas adquiridas o hereditarias. Hay descritas más de 6.000 enfermedades hereditarias y se estima que afectan a 1 de cada 200 nacimientos. Estos defectos genéticos pueden manifestarse al nacimiento o muchos años más tarde. Para el diagnóstico de muchas de estas enfermedades es necesario una confirmación a nivel molecular por secuenciación del ADN. Estos estudios adquieren mayor relevancia si la persona está clínicamente sana por ser un portador de una enfermedad recesiva o porque la enfermedad aún no se ha desarrollado. Además existe un beneficio para los familiares directos de la persona diagnosticada porque el conocimiento de la predisposición a desarrollar enfermedades (oncológicas, neurológicas, degenerativas) permite el diagnóstico precoz, la adopción de conductas preventivas que cambian totalmente la expectativa y calidad de vida de las personas afectadas y reduce los gastos en salud de forma muy considerable.

### —¿Qué experiencia hay en Rosario respecto de la detección de estas patologías y su

## **seguimiento?**

—Los profesionales de nuestro laboratorio (STEM) pertenecen a grupos de investigación nacionales e internacionales y hemos comenzado desde hace una década a realizar este tipo de estudios. Nuestra experiencia es importante y nos ha permitido presentar nuestro trabajo en Congresos internacionales específicos de esta problemática. No obstante el trabajo que aún queda por realizar es enorme y solo es posible si nos integramos a la comunidad científica internacional.

## **—¿Cómo define la situación local en esta materia, respecto de otros lugares del país y el mundo?**

—Rosario ha sido un polo de desarrollo importante, en algunas patologías (como por ejemplo. cáncer de colon hereditario) nuestro grupo ha sido pionero a nivel nacional gracias a la capacitación de nuestro recurso humano y a la incorporación de tecnología. A nivel internacional el avance es enorme y estamos en un punto de revolución tecnológica que cambiará el diagnóstico genético en los próximos años. La nueva tecnología que se está implementando hace en días lo que llevó 13 años para el proyecto Genoma Humano.

## **—¿Qué lograron respecto de la fibrosis quística en Rosario? ¿Qué presentarán en la jornada?**

—Una alianza a nivel local e internacional (IUNIR, STEM, Universidades de Bélgica) nos permitió integrar un grupo multicéntrico para el estudio molecular de la fibrosis quística: “Estudio del tipo y de la distribución de mutaciones responsables de la fibrosis quística en la ciudad de Rosario, provincia de Santa Fe, Argentina y la ciudad de Campinas, estado de São Paulo, Brasil”. Muchos de los pacientes fibroquísticos no tienen estudio genético o es parcial. Los resultados contribuirán al análisis epidemiológico de la fibrosis quística, el conocimiento de las mutaciones más frecuentes en nuestra población para un diagnóstico más simple.

[Más información de La Ciudad](#)