

Salutem Scientia Spiritus

Revista de divulgación científica de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali

ISSN: 2463-1426
(En Línea)

Memorias del V Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia) 27 y 28 de febrero de 2015

EDITORIAL

9 V Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos .
Angélica García y Pedro-Miguel Hernández

MÓDULO DE CÁNCER

10 Ponencias

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS EN PEDIATRÍA

16 Ponencias.

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS

24 Ponencias.

MÓDULO DE CIENCIAS FORENSES

27 Ponencias

MÓDULO DE INVESTIGACIÓN

29 Ponencias

ANEXOS

41 Normas para los autores.

**DIRECTIVAS DE LA
PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA CALI**

LUIS FELIPE GÓMEZ S.J.
Rector de la Universidad

ANA MILENA YOSHIOKA
Vicerrectora Académico

JUAN VIANEY GÓMEZ
Vicerrector Administrativo

LUIS FERNANDO GRANADOS S.J.
Vicerrector del Medio Universitario

PEDRO JOSÉ VILLAMIZAR BELTRÁN
Decano Facultad de Ciencias de la Salud

DIANA PATRICIA HENAO
Directora Carrera de Medicina

PAULA MARGARITA HURTADO
Directora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

YADIRA BORRERO
Directora Departamento de Salud Pública

LUZ ADRIANA SOTO
Directora Departamento de Clínicas Médicas

JOSE FERNANDO GÓMEZ
Director Departamento Materno-infantil

LAUREANO QUINTERO
Director Departamento de Clínicas Quirúrgicas

CONSEJO EDITORIAL

PEDRO JOSÉ VILLAMIZAR BELTRÁN
Director

FREDDY MORENO
Editor

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA CALI
Facultad de Ciencias de la Salud

ISSN: 2463-1426 (En Línea)

COMITÉ EDITORIAL

JUAN CARLOS ARISTIZABAL
EDUARDO CASTRILLÓN
ANGÉLICA GARCÍA
JOSE GUILLERMO ORTEGA
JOSE FERNANDO GÓMEZ URREGO
SANDRA MORENO CORREA
MIGUEL EDUARDO RODRÍGUEZ VIVAS

COMITÉ CIENTÍFICO

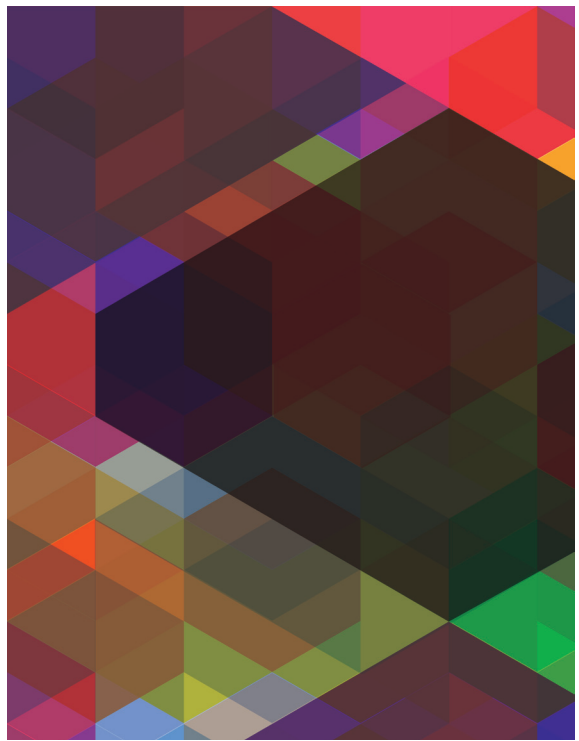
ROGER ARCE, Georgia Regents University, Augusta GA USA
LUIS MIGUEL BENITEZ, Clínica de Occidente, Cali VC Colombia
IVAN DARÍO FLOREZ, McMaster University, Hamilton ON Canadá
EDGAR MUÑOZ, University of Texas, San Antonio TX USA

<http://revistas.javerianacali.edu.co/index.php/salutemscientiaspiritus>
e-mail: salutemscientiaspiritus@javerianacali.edu.co

La Revista de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS con ISSN: 2463-1426 (En Línea), es la tribuna oficial de divulgación del conocimiento originado al interior de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia), la cual publica contribuciones como artículos originales de investigación, reportes de caso, revisiones sistemáticas de la literatura, revisiones de tema y notas de clase. También podrá publicar algunos números correspondientes a especiales temáticos en diferentes áreas de las ciencias básicas, las especialidades médicas y la salud pública. De igual forma, podrá publicar suplementos que corresponderán a las memorias de eventos académicos y científicos organizados por los Departamentos de dicha Facultad.

Los artículos publicados en la Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS son responsabilidad exclusiva del autor o de los autores y no necesariamente reflejan el pensamiento del director, del editor, del comité editorial o de la institución universitaria. El contenido de esta publicación puede ser citado o copiado, siempre y cuando se haga referencia adecuada al autor o a los autores de los artículos que se incluyen en la Revista. La Revista se reserva el derecho de reproducir en otros medios electrónicos o impresos los artículos que son aceptados para su publicación.

Manuscritos y otra correspondencia a:
Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS
salutemscientiaspiritus@javerianacali.edu.co
Freddy Moreno, Editor
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana (Cali, Colombia)



NUESTRA PORTADA:

Imagen del afiche promocional del V Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos y Celebración del Día Internacional de las Enfermedades Raras llevado a cabo en la Pontificia Universidad Javeriana Cali el 27 y 28 de febrero de 2015.

Laboratorio Audiovisual Unoraya. <http://unoraya.com/>

SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS

Revista de divulgación científica de la Facultad de Ciencias de la Salud
de la Pontificia Universidad Javeriana Cali

Pontificia Universidad Javeriana Cali

Facultad de Ciencias de la Salud

Volumen 01 | Suplemento 01 | Julio-Diciembre 2015

CONTENIDO

EDITORIAL

9 V Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos

V Symposium of disease associated to genetic processes

Angélica García y Pedro-Miguel Hernández, Editores invitados

MÓDULO DE CÁNCER

10 Síndrome de Hutchinson-Gilford y su asociación con el desarrollo de osteosarcoma

Hutchinson-Gilford syndrome and its association with the development of osteosarcoma

Juan-Felipe Álvarez-Restrepo, Elizabeth Londoño-Velasco

12 Desarrollo de aptámeros de DNA para el estudio del cáncer de pulmón

Generation of Lung Adenocarcinoma DNA Aptamers for Cancer Studies

Elizabeth Jiménez, Kwame Sefah, Dalia López-Colón, Dimitri Van Simaey, Hui-William Chen, Melvyn Tockman, Weihong Tan

14 Radiación ultravioleta, daño genético y su asociación con el desarrollo de neoplasias

Ultraviolet radiation, genetic damage and its relation with the development of neoplasms

Angélica García, Elizabeth Londoño-Velasco, Martha-Lucía Montes-Hurtado

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS EN PEDIATRÍA

16 El Síndrome de Morquio: Correlación básico-clínica

Morquio syndrome: Basic and clinic correlation

Natalia Vallejo, Paula-Margarita Hurtado-Villa, Pedro-Miguel Hernández

18 Modelamiento tridimensional de la alfa glucosidasa acida lisosomal y análisis bioinformático de los efectos patogénicos de las variantes de “pseudodeficiencia” para la enfermedad de Pompe

Tridimensional modeling lysosomal acid alpha-glucosidase and bioinformatic analysis of the pathogenic effects of the variants of “pseudodeficiencia” for Pompe disease

Paola Barragán-Osorio, Paola Ayala-Ramírez, Janneth González, Reggie García, Fernando Suárez-Obando

20 Enfermedad de Fabry: revisión básico-clínica, en paralelo con la enfermedad de Krabbe

Fabry disease: basic clinical review, in parallel with Krabbe disease

Steven Koremblun, Pedro Hernández

22 Genómica y bioinformática de las enfermedades raras

Genomics and bioinformatics of rare diseases

Fabián Tobar-Tosse

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS

- 24 El trabajo en red como estrategia para el empoderamiento de las familias de personas con discapacidad**
Work networks as a strategy for empowerment of disabled persons families
Ana-Dilvia Tamayo-Marín
- 26 Conversatorio: “La importancia de la familia en la construcción de la salud”**
Conversatorio: Family importance in health construction
Natalia Jiménez-Cardozo

MÓDULO DE CIENCIAS FORENSES

- 27 Análisis genético forense como apoyo a la administración de justicia en Colombia**
Forensic genetic analysis as support for the administration of justice in Colombia
Martha-Lucía Camargo

MÓDULO INVESTIGACIÓN

- 29 Cambios en el diafragma en pacientes durante ventilación mecánica en los pacientes de la unidad de cuidados intensivos**
Changes in the diaphragm in patients during mechanical ventilation in the Intensive Care Unit
Magda-Carolina Díaz, Blanca Salazar, Yoseth Ariza
- 31 Análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con amelogenésis imperfecta**
Genetic, clinical and molecular analysis of a family affected with imperfect amelogenesis
Fabian Tobar-Tosse, Paula-Margarita Hurtado-Villa, Julio Osorio, Freddy Moreno
- 33 Presencia de alcaloides y estudio de la composición dietaria de *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae)**
*Presence of skin alkaloids and diet of *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae)*
Gustavo Agudelo-Cantero, Santiago Castaño, Fernando Castro-Herrera, Leonardo Fierro, Helberg Asencio-Santofimio
- 35 Entre la norma y la vida cotidiana: caracterización de los programas de Riesgo Cardio Vascular en Cali-Colombia. Presentación de resultados y discusión preliminares**
Among the norm and everyday life: characterization of Cardio Vascular Risk programs in Cali-Colombia. A qualitative study
Sheila-Andrea Gómez-Peñaloza, Adolfo Contreras
- 37 Manejo de las redes sociales electrónicas por parte de los estudiantes de medicina**
Management of electronic social networks by medical students
Pedro-José Villamizar-Beltrán, Sandra-Milena Moreno, Freddy Moreno
- 39 Métodos bioinformáticos aplicados a la investigación en salud**
Bioinformatic methods applied to health research
Janneth González

ANEXOS

- 41 Normas para los autores.**

Presentación

La revista de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS es una revista científica biomédica de publicación on-line y fundamentada en los requisitos uniformes para trabajos presentados a revistas biomédicas (del inglés *Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly work in Medical Journals*) del Comité Internacional de Directores de Revistas Médicas (del inglés *International Committee of Medical Journal Editors –ICMJE–*); en el índice bibliográfico colombiano PUBLINDEX para el registro, reconocimiento, categorización y certificación de las publicaciones científicas y tecnológicas regido por COLCIENCIAS y el ICFES con el apoyo del Observatorio Colombiano de Ciencia y Tecnología; y en las políticas de publicación del sistema de gestión de revistas (plataforma del software de código abierto Open Journal System) de la Pontificia Universidad Javeriana Cali.

SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS corresponde a una revista de divulgación científica biomédica con sistema de revisión por pares expertos (*peer-review*), quienes son asignados por el editor y el comité editorial bajo la modalidad de doble ciego, en donde los revisores desconocen la identidad de los autores y viceversa. Una vez el editor determine que el manuscrito cumple con los requisitos técnicos para el diseño y diagramación de manuscritos que fueron enviados a la revista, someterá los manuscritos a revisión por parte de mínimo dos pares evaluadores y/o revisores, expertos en la materia y que no forman parte del comité editorial de la revista. Los criterios de revisión de los manuscritos fueron determinados por el comité editorial de la revista y son divulgados públicamente en beneficio de los potenciales autores y lectores.

SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS comparte el propósito de las revistas biomédicas de publicar información técnica, académica y científica que sea veraz e interesante, elaborada con el debido respeto a los principios de la política editorial desarrollada por la revista y la libertad editorial conforme a los requisitos uniformes para trabajos presentados a revistas biomédicas. De tal forma que el editor y el comité editorial tienen la obligación de velar por la libertad editorial y denunciar públicamente a la comunidad científica los atentados graves contra la misma.

Por tanto, la revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS con ISSN: 2463-1426 (En Línea), se constituye en la tribuna oficial de divulgación del conocimiento técnico, académico y científico originado al interior de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia), la cual publica

contribuciones como artículos originales de investigación, reportes de casos, revisiones sistemáticas de la literatura, revisiones de tema y notas de clase (comunicaciones temáticas cortas).

Asimismo podrá publicar algunos números correspondientes a especiales temáticos en diferentes áreas de las ciencias básicas, de las especialidades clínicas médicas y de la salud pública. De igual forma podrá publicar suplementos, que corresponderán a las memorias de eventos académicos y científicos organizados por los Departamentos de dicha Facultad. También podrá publicar contribuciones provenientes de otras facultades de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia) y Bogotá (Colombia), y de otras universidades e instituciones que tengan vínculos con el sector de las ciencias de la salud.

El propósito fundamental de la revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS es constituirse en una herramienta de apoyo para que los estudiantes de pregrado, los residentes de postgrado, los estudiantes de maestría y doctorado, los profesores que inician con sus actividades de investigación y los investigadores consumados, elaboren y sometan a revisión por pares para optar por la publicación de manuscritos derivados de procedimientos técnicos de prácticas de laboratorio, actividades académicas intra y extramurales, y socialización científica, no solo a partir de la producción o generación sistemática de conocimiento por parte de investigadores vinculados a grupos de investigación reconocidos; sino también de la investigación formativa, en la que se enseña a investigar a partir del ejercicio de la docencia investigativa mediante la familiarización de los estudiantes con la lógica de aprender-hacer investigación e incentivarlos hacia su práctica. De allí entonces que la revista apoye la finalización de uno de los procesos de investigación, como lo es la publicación y/o divulgación del nuevo conocimiento generado.

La Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS se alojará en la página web de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia) y se presentará a los lectores en el Sistema de Gestión de Revistas de dicha institución universitaria a través del Open Journal System (OJS), un software de código abierto para la administración de revistas creado por el *Public Knowledge Project* y liberado bajo licencia General *Public License*. OJS fue diseñado para facilitar el desarrollo de publicaciones de acceso libre (*open acces*) y con sistema de revisión por pares expertos (*peer-review*), proveyendo la infraestructura técnica no solo para la presentación en línea de los artículos de la revista, sino también el flujo editorial por

completo, incluyendo el envío de artículos y múltiples rondas de revisión por pares e indexación. OJS se basa en que los individuos cumplen diferentes roles, como administrador de revista, editor, revisor, autor, lector, etc. Fue publicado en 2001 y es compatible con el protocolo OAI-PMH. En agosto de 2008 OJS fue utilizado por al menos 1.923 revistas en el mundo, y en el tercer trimestre de 2012 OJS superó las 14.000 revistas.

Del mismo modo y con el propósito de ampliar la visibilidad y llegar a más lectores, la revista contara con sus cuentas respectivas en las redes sociales en las que se encuentra adscrita.

Antes de enviar el manuscrito a la Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS el(los) autor(es) debe(n) tener en cuenta.

- **Definir el tipo de manuscrito:** Artículo de investigación original, reporte de casos, revisión sistemática de la literatura, revisión de tema u otra contribución.
- **Cumplir con los requisitos técnicos:** Diseño y diagramación del manuscrito.
- **Elaborar carta de envío:** Según el modelo propuesto por la revista incluye la aceptación de las normas de diseño, diagramación y publicación de la revista, el carácter inédito del manuscrito, la sesión y/o transferencia de los derechos de autor de acuerdo a las políticas de una revista científica open acces, la participación de cada uno de los autores en la elaboración del manuscrito, y la autorización –en caso de haberlo– del uso y/o reproducción de material (texto y/o figuras) previamente publicadas, así como el consentimiento informado para el caso de individuos humanos que puedan ser identificados.
- **Cumplir con el orden de los componentes o secciones del manuscrito:** Página de título, resumen y palabras clave, abstract y key words, cuerpo del manuscrito (introducción, materiales y métodos, resultados, discusión, conclusiones, agradecimientos –en caso de haberlos–, financiamiento –en caso de haberlo–, referencias, tablas, figuras y anexos.
- **Proceso de aceptación, revisión, selección de manuscritos, edición y publicación:** El(los) autor(es) debe(n) enviar desde el correo electrónico institucional del autor que figura en la correspondencia del manuscrito (remitente) hacia el correo institucional de la revista (destinatario) el manuscrito y sus archivos adjuntos; estos últimos, en el correo electrónico, únicamente corresponderán a la carta de envío y al manuscrito, ambos en formato Microsoft Office Word® 2013 para Windows® o Microsoft Office Word® 2011 para Mac®. Con el recibido por parte de editor se da inicio al proceso de publicación.

Tipos de manuscritos que publicará periódicamente la Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS.

- **Artículo original derivado de investigación:** Corresponde a un manuscrito que presenta, de manera original e inédita, los resultados derivados de proyectos de investigación que hacen aportes al conocimiento en las diferentes áreas de las ciencias de la salud. El manuscrito debe estructurarse en: página de título, resumen y palabras clave, abstract y key words, introducción (breve estado del arte, justificación y objetivo), materiales y métodos, resultados, discusión, conclusiones, agradecimientos –en caso de haberlos–, financiamiento –en caso de haberlo–, referencias, tablas, figuras y anexos.
- **Reporte de caso:** Presentación de un caso o una serie de casos que hagan referencia a un aspecto o particularidad de interés en las ciencias básicas de la salud, la clínica médica y la salud pública. Todo reporte de caso implica inobjetablemente una revisión actualizada de la literatura. El manuscrito debe estructurarse en: página de título, resumen y palabras clave, abstract y key words, introducción (revisión de la literatura, justificación y objetivo), presentación del caso o serie de casos, discusión, conclusiones y referencias.
- **Revisión sistemática de la literatura:** Se refiere a un manuscrito que organiza sistemáticamente el estado del arte de un tema específico de interés general a la comunidad de las ciencias de la salud a partir de los resultados de fuentes de información primarias, de tal forma que el(los) autor(es) revisan detenidamente la literatura disponible para interpretar y desarrollar en conjunto los resultados publicados y/o divulgados para concluir sobre el estado de avance de la investigación, los aciertos científicos y las limitaciones metodológicas. El manuscrito debe estructurarse en: página de título, resumen y palabras clave, abstract y key words, introducción (justificación y objetivo), materiales y métodos (protocolo de registro y criterios de selección de las fuentes de información primaria –inobjetablemente se debe incluir el diagrama de flujo propuesto por la revista–), resultados, discusión, conclusiones, agradecimientos –en caso de haberlos–, financiamiento –en caso de haberlo–, referencias, tablas, figuras y anexos.
- **Revisión de tema:** Corresponde al estado del arte de un tema específico de interés general a la comunidad de las ciencias de la salud para ampliar y contrastar la discusión local, regional, nacional o internacional a partir de la información publicada y/o divulgada sobre dicho tema. El manuscrito debe estructurarse en: página de título, resumen y palabras clave, abstract y key words, introducción (justificación y objetivo), secciones determinadas por el(los) autor(es), conclusiones y referencias (mínimo 50 referencias).

- **Notas de clase:** La revista podrá optar por la publicación de notas de clase en las cuales se trate de expresar un aporte al conocimiento sobre un tema en particular que propenda la solución de una pregunta específica o hacer una escritura crítica, descriptiva o reflexiva sobre un problema reciente de interés general a la comunidad de las ciencias de la salud. Su estilo narrativo deberá ser a manera de ensayo y las referencias se limitarán a no más de quince citas.
- **Suplementos:** Son colecciones de documentos relacionados con temas de las ciencias de la salud, que se publican de manera opcional y por fuera de la edición regular, teniendo en cuenta que la edición regular de la revista se encuentra constituida por un volumen por año, el cual incluye dos números, el primero del primer semestre del año (enero a junio), y el segundo del segundo semestre del año (julio a diciembre). Fundamentalmente los suplementos corresponderán a las memorias de los eventos académicos y/o científicos que organice la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia), y el editor invitado será el coordinador del evento. La divulgación escrita de este tipo de eventos contribuye al mejoramiento de la investigación formativa, al intercambio de información entre investigadores, a la apertura del acceso a un tema de interés, y a la cooperación entre entidades académicas y organizaciones relacionadas con las ciencias de la salud. Debido a que dichos suplementos pueden ser financiados por dichas organizaciones y contar con publicidad de las mismas, el editor director será el encargado de considerar la política,

prácticas y contenido de los suplementos, teniendo en cuenta siempre lo estipulado por la Pontificia Universidad Javeriana Cali para estos casos.

El(los) autor(es) debe(n) dirigir todos los manuscritos y correspondencia al correo electrónico de la Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS administrado por el editor de la misma:

SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS
Revista de divulgación científica de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali

Dr. Freddy Moreno, Editor
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana (Cali, Colombia)
salutemscientiaspiritus@javerianacali.edu.co

Síguenos en la web:
<http://revistas.javerianacali.edu.co/index.php/salutemscientiaspiritus>

Síguenos en Facebook:
<https://www.facebook.com/salutemscientiaspiritus/>

Síguenos en Twitter:
@SalutemScientia

V Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos

V Symposium of Disease Associated to Genetic Processes

Este suplemento recoge los resúmenes de las ponencias del V Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos que se realizó en la Pontificia Universidad Javeriana Cali en Febrero 27 y 28 de 2015. Su primera versión, en el año 2011, se presentó como una forma de reconocer y visibilizar, entre la comunidad Javeriana, el excelente trabajo realizado por un grupo de estudiantes de la asignatura La Célula del programa de medicina de la Pontificia Universidad Javeriana Cali, en la cual se buscaba que el estudiante realizara un ejercicio de correlación básico clínica tomando como base los conceptos desarrollados dentro de la asignatura. En la actualidad, se pueden contar con muchos ejemplos de acciones que surgen de la fe de un docente en clase y la curiosidad de un equipo de estudiantes que se comprometen con actividades, que no necesariamente están dentro del currículo, pero que aportan tanto a su formación profesional como personal, saliendo del aula de clase a realizar aportes tangibles a la sociedad.

Desde su primera versión la calidad de las presentaciones en modalidad de poster y de ponencia oral fue tan impactante y la asistencia al evento tan nutrida, que cada versión se llenó de nuevos retos. En la primera versión las presentaciones (revisiones de tema) estuvieron principalmente a cargo de los estudiantes de primer semestre del curso de La Célula, posteriormente comenzaron a incorporarse invitados nacionales e internacionales presentando sus conocimientos y avances en investigación, todo girando alrededor del tema de enfermedades asociadas a procesos genéticos.

En una Facultad de Ciencias de la Salud en crecimiento, como la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali, la investigación propia también fue buscando formas de divulgación y es así como desde 2014 en el Simposio se abrió un espacio a los investigadores para presentar avances en las líneas del Grupo de Investigación en Ciencias Básicas y Clínicas de la Salud.

En esta ocasión y por primera vez, los resúmenes de las ponencias serán publicados como suplemento de la revista *Salutem Scientia Spiritus*; dado que tanto el Simposio como la Revista tienen objetivos en los que concuerdan: aportar en la divulgación de temas científicos a la comunidad en general y abrirle un espacio a los estudiantes y docentes para divulgar conocimiento a la sociedad desde los saberes propios de una Facultad de Ciencias de la Salud. Por tanto, a partir de este primer suplemento queda abierto el camino para la publicación de las memorias de los eventos que se generen en los diferentes departamentos de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana.

Angélica García y Pedro-Miguel Hernández.

Profesores Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali

Editores invitados

Santiago de Cali, Julio 2015

Síndrome de Hutchinson-Gilford y su asociación con el desarrollo de osteosarcoma

Hutchinson-Gilford syndrome and its association with the development of osteosarcoma

Juan-Felipe Álvarez-Restrepo^{1,a}, Elizabeth Londoño-Velasco^{2,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Bióloga, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Elizabeth Londoño-Velasco
<http://orcid.org/0000-0002-8137-2169>
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: elivelasco@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

El síndrome de Hutchinson-Gilford (HGPS) es una enfermedad congénita rara, de herencia autosómica dominante, que hace parte de los síndromes progeroides. Se caracteriza por un procesamiento post-transcripcional aberrante de la glicoproteína lámina A, la cual está involucrada directa e indirectamente en el mantenimiento de la arquitectura e integridad nuclear. En ~80% de los casos con HGPS una mutación puntual de novo (G608G: GGC>GGT) activa un sitio crítico de empalme y la eliminación de 150 pb del exón 11 del gen LMNA, el cual codifica para las pre-laminas nucleares A/C. Esta mutación trae como consecuencia la delección de 50 aminoácidos en el terminal-C de la pre-lamina A, lo cual genera la pérdida de la señal requerida para la escisión de esta pre-lamina por parte de la metaloproteasa FACE-1/ZMPSTE24, durante su proceso de maduración proteolítica hacia la lámina A.

Ahora, si esta isoforma mutada conocida como progerina, permanece adherida a la membrana nuclear, se afecta la estabilidad del núcleo, y los mecanismos de mecanotransducción, replicación del ADN, transcripción génica, regulación del ciclo celular, diferenciación celular y apoptosis.

Actualmente se conoce que la lámina A es también vulnerable a cambios epigenéticos (como la modificación de histonas) que contribuyen al envejecimiento y la carcinogénesis, por lo que permite afirmar que la ausencia de la lámina A funcional genera dos consecuencias antagónicas en la célula, senescencia y proliferación celular.

La senescencia en HGPS está dada principalmente por la sobre regulación de la vía p53 y de eventos moleculares relacionados, que conducen a la protección contra el cáncer, mientras se incrementan los riesgos asociados al envejecimiento prematuro del organismo. Por otro lado, se ha reportado que fibroblastos de pacientes con HGPS muestran alteraciones en el reclutamiento de la proteína 53BP1 y del complejo represor p130/E2F4, los cuales regulan la transcripción de Rad51 y BRCA1, proteínas que participan en la reparación por recombinación entre homólogos. Por lo que alteraciones en este mecanismo de reparación conducen a la acumulación de rupturas de cadena doble de ADN, inestabilidad genómica y predisposición a desarrollar cáncer.

Es también conocido que la pérdida de la lámina A incrementa la inactivación

Álvarez-Restrepo J-F, Londoño-Velasco E. Síndrome de Hutchinson-Gilford y su asociación con el desarrollo de osteosarcoma. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):10-1.

de pRb, evento que a su vez promueve la proliferación descontrolada de fibroblastos y fibrosis, que contribuyen a las anomalías escleróticas de la piel y aterosclerosis, características clínicas observadas en pacientes con HGPS. Ahora bien, aunque la predisposición al cáncer en estos pacientes podría ser enmascarada en la mayoría de los casos por su corta vida, debido a la aterosclerosis coronaria y/o a la efectividad en las vías de senescencia y apoptosis; cuando se hace el diagnóstico de éste síndrome, las preocupaciones sobre el riesgo de desarrollar cáncer deben ser consideradas, puesto que se han reportado algunos casos de individuos con HGPS que han desarrollado osteosarcoma.

Finalmente, las evidencias mencionadas en esta revisión, demuestran que la comprensión de los síndromes progeroides no sólo será beneficiosa para los pacientes que padecen estas enfermedades degenerativas, sino que también proporcionará nuevos conocimientos sobre los procesos normales de envejecimiento y el cáncer.

Palabras clave: Síndrome de Hutchinson-Gilford, progeria, LMNA, envejecimiento prematuro, osteosarcoma.

ABSTRACT

Hutchinson-Gilford syndrome (HGPS) is a rare congenital disease, of autosomal dominant inheritance, which makes part of the progeroid syndromes. It is characterized by an aberrant post-transcriptional processing of the lamin A glycoprotein, which is directly or indirectly involved in the maintenance of the nuclear architecture and integrity. In ~80% of HGPS cases, a De Novo point mutation (G608G: GGC>GGT) activates a cryptic splice site and generates the removal 150 bp of exon 11 in the LMNA gene, which encodes nuclear prelamin A/C. This mutation results in the deletion of 50 amino acids at the C-terminal prelamin A, which generates loss of the signal required for the cleavage of this pre-lamin by FACE-1/ZMPSTE24 metalloproteinase, during the process of

proteolytic maturation into lamin A.

If this mutated isoform known as progerin, remains attached to the nuclear membrane, it will affect the stability of the nucleus, and mechanisms such as mechanotransduction, DNA replication, gene transcription, cell cycle regulation, cell differentiation and apoptosis. Currently it is known that lamin A is also vulnerable to epigenetic changes (such as histone modification) that contribute to aging and carcinogenesis, which suggests that the absence of lamin A generates two antagonistic effects in the cell, senescence and cell proliferation. HGPS senescence is mainly generated by the up-regulation of the p53 pathway and related molecular events that lead to cancer protection, while the risks associated to premature aging of the organism are increased. Furthermore, it has been reported that patients with HGPS fibroblasts show an altered recruitment of the 53BP1 and p130/E2F4 repressor protein complex, which regulate the transcription of Rad51 and BRCA1, proteins involved in homologous recombination repair. Alterations in this repair mechanisms lead to the accumulation of double-stranded breaks of DNA, genome instability and predisposition to cancer.

On the other hand, it is also known that lamin A loss, increases the inactivation of pRb, an event that promotes the uncontrolled proliferation of fibroblasts and fibrosis, which contribute to sclerotic skin abnormalities and atherosclerosis, common clinical characteristics of HGPS patients. Therefore, although the predisposition to cancer in these patients could be masked by their short life span, promoted by coronary atherosclerosis and/or effectiveness in senescence and apoptosis pathways; when the diagnosis of this syndrome is made, concerns about the risk of developing cancer must be considered since some cases have reported individuals with HGPS that developed osteosarcoma.

Finally, the evidence mentioned in this review shows how understanding the progeroid syndromes will not only be

beneficial to patients suffering from these degenerative diseases, but will also provide new knowledge about normal aging processes and cancer.

Keywords: Hutchinson-Gilford syndrome, progeria, LMNA, premature aging, osteosarcoma.

BIBLIOGRAFÍA

Prokocimer M, Barkan R, Gruenbaum Y. Hutchinson-Gilford progeria syndrome through the lens of transcription. *Aging Cell*. 2013; 12(4):533-43. DOI: 10.1111/ace.12070.

Merideth MA, Gordon LB, Clauss S, Sachdev V, Smith AC, Perry MB, *et al*. Phenotype and course of Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *N Engl J Med*. 2008; 358(6):592-604. DOI: 10.1056/NEJMoa0706898.

Feero WG, Gutmacher AE, Dietz HC. New therapeutic approaches to mendelian disorders. *N Engl J Med*. 2010 Aug 26;363(9):852-63. DOI: 10.1056/NEJMra0907180.

Ramirez C, Cadinanos J, Varela I, Freije J, Lopez-Otin C. Human progeroid syndromes, aging and cancer: new genetic and epigenetic insights into old questions. *Cell Mol Life Sci*. 2007; 64(2):155-70. DOI: 10.1007/s00018-006-6349-3.

Shalev SA, Sandre-Giovannoli D, Shani AA, Levy N. An association of Hutchinson-Gilford progeria and malignancy. *Am J Med Genet A*. 2007; 143A(16):1821-6. DOI: 10.1002/ajmg.a.31803.

Hennekam R. Hutchinson-Gilford progeria syndrome: review of the phenotype. *Am J Med Genet A*. 2006; 140(23):2603-24. DOI: 10.1002/ajmg.a.31346.

King C, Lemmer J, Campbell J, Atkins A. Osteosarcoma in a patient with Hutchinson-Gilford progeria. *J Med Genet*. 1978; 15(6):481-4.

Desarrollo de aptámeros de DNA para el estudio del cáncer de pulmón

Generation of Lung Adenocarcinoma DNA Aptamers for Cancer Studies

Elizabeth Jiménez^a, Kwame Sefah^a, Dalia López-Colón^a, Dimitri Van Simaey^a, Hui-William Chen^b, Melvyn Tockman^c, Weihong Tan^a

- a. Departamento de Química, Universidad de la Florida, Gainesville, Florida (Estados Unidos de América).
- b. Departamento de Química, Universidad de Carolina del Norte, Chapel Hill, Carolina del Norte (Estados Unidos de América).
- c. Departamento de Ciencias Oncológicas, Moffitt Cancer Center, Tampa, Florida (Estados Unidos de América).

CORRESPONDENCIA

Weihong Tan
Departamento de Química
Universidad de la Florida
E-mail: tan@chem.ufl.edu

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

El cáncer de pulmón es una enfermedad altamente mortal y la causa número uno de muertes relacionadas con cáncer a nivel mundial. Está dividido en dos grupos principales, cáncer de pulmón de células pequeñas y cáncer de pulmón de células no pequeñas el cual está subdividido en adenocarcinoma, carcinoma adenoescamoso y carcinoma de células grandes. El cáncer de pulmón es detectado normalmente en etapas III y IV con poco nivel de supervivencia. Debido a la falta de síntomas específicos, el cáncer de pulmón puede ser mal interpretado como infecciones respiratorias. Los subgrupos del cáncer de pulmón son clínicamente diferentes y su respuesta a los tratamientos recae en una buena clasificación de subgrupo particular.

Para enfatizar en este problema, dirigimos nuestros esfuerzos en el uso de aptámeros como una alternativa al uso de anticuerpos para el diagnóstico y la clasificación adecuada del cáncer de pulmón. Los aptámeros son oligonucleótidos sintéticos cortos cadenas de cadena sencilla de DNA o RNA, capaces de reconocer y enlazarse con su objetivo de manera específica y con alta selectividad. Usando la tecnología de Cell-SELEX, un panel de 6 aptámeros

fue generado para el estudio holístico del cáncer de pulmón. Los aptámeros generados poseen una constante de disociación aparente en el rango nanomolar, una característica importante en la aplicación biomédica de estas sondas moleculares.

Palabras clave: Aptámeros, cáncer de pulmón.

ABSTRACT

Lung cancer is a very deadly disease and the number one cause of cancer-related deaths worldwide. It is divided in two main groups, Small cell lung carcinoma (SCLC) and Non-small cell lung carcinoma (NSCLC) which is further classified into adenocarcinoma, squamous cell carcinoma and large cell carcinoma. Lung cancer is normally detected at stage III and stage IV with poor five-year survival rate. Due to the lack of specific symptoms, lung cancer can be misinterpreted as other respiratory infections. The subgroups in lung cancer are clinically differently and their response to treatments relies on the accurate classification in a particular subgroup.

To address this issue, we investigated the use of aptamers as alternatives to antibodies for the diagnosis and accurate

Jiménez E, Sefah K, López-Colón D, Van Simaey D, Chen H-W, Tockman M, Tan W. Desarrollo de aptámeros de DNA para el estudio del cáncer de pulmón. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):12-3.

classification of lung cancer. Aptamers are short single-stranded synthetic nucleic acids, either DNA or RNA, capable of recognizing and binding their targets with high selectivity and specificity. Using cell-based SELEX as methodology, a panel of 6 aptamers was generated for the holistic study of lung cancer. The generated aptamers possess apparent dissociation constants in the nanomolar range, an indispensable feature in the biomedical application of these molecular probes.

Keywords: Aptamers, lung cancer.

BIBLIOGRAFÍA

- American Cancer Society. Cancer facts and Figures: American Cancer; 2011.
- Jemal A, Bray F, Center M. M, Ferlay J, Ward E, *et al.* CA Cancer J Clin. 2011; 61(2):69-90. DOI: 10.3322/caac.20107.
- Brambilla E, Travis WD, Colby TV, Corrin B, Shimosato Y. The new World Health Organization classification of lung tumours. Eur Respir J. 2001; 18(6):1059-68. DOI: 10.1183/09031936.01.00275301.
- Fraire AE, Roggli VL, Vollmer RT, Greenberg SD, McGavran MH, *et al.* Lung cancer heterogeneity. Prognostic implications. Cancer. 1987; 60(3):370-5. DOI:10.1002/1097-0142(19870801)60:3<370::AID-CNCR2820600314>3.0.CO;2-W.
- Ellington AD, Szostak JW. In vitro selection of RNA molecules that bind specific ligands. Nature. 1990; 346(6287):818-22. DOI: 10.1038/346818a0.
- Tuerk C, Gold L. Systematic evolution of ligands by exponential enrichment: RNA ligands to bacteriophage T4 DNA polymerase. Science. 1990; 249(4968):505-10. DOI: 10.1126/science.2200121.
- Stoltenburg R, Reinemann C, Strehlitz B. FluMag-SELEX as an advantageous method for DNA aptamer selection. Anal Bioanal Chem. 2005; 383(1):83-91. DOI: 10.1007/s00216-005-3388-9.

AGRADECIMIENTOS

Agradecimiento a Dr. Kathryn Williams por la revisión crítica del manuscrito del cual deriva esta ponencia.

Al core ICBR de la Universidad de la Florida por su ayuda con la secuenciación 454.

Al Instituto Nacional de la Salud Grant #69953 por los aportes económicos para el desarrollo de este proyecto.

Radiación ultravioleta, daño genético y su asociación con el desarrollo de neoplasias

Ultraviolet radiation, genetic damage and it's relation with the development of neoplasms

Angélica García^{1,a}, Elizabeth Londoño-Velasco^{2,a}, Martha-Lucía Montes-Hurtado^{3,a}

1. Química, Doctorado en Química, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Bióloga, Magister en Ciencias Biomédicas, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
3. Médico, Especialista en Patología Clínica y Anatomía Patológica, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Angélica García

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: angelicagarcia@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

La radiación solar es el principal agente de injuria asociado a cáncer en humanos, sus alteraciones moleculares pueden ser acumulativas y dependen de la frecuencia e intensidad de la exposición y usualmente son evidentes en personas mayores de 45 años. Esta radiación está compuesta por UV-B (0.3%), UV-A (5.1%), luz visible (62.7%) y luz infrarroja (31.9%). La frecuencia y la energía asociada a la longitud de onda de cada una de ellas explican las diferencias en su penetración en la piel así como sus posibles efectos. La radiación UV-A penetra profundamente hasta la dermis, ocasionando fotoenvejecimiento, mientras que la UV-B penetra la epidermis en donde favorece el cáncer de piel. Hay dos efectos biológicos adversos ubicuos asociados a la radiación UV: daño indirecto por radicales libres (RL) y formación directa de fotoproductos en el ADN por absorción de la energía. Ante el aumento en la producción de RL hay daño oxidativo directo y disminución temporal de la proporción de antioxidantes locales en estado reducido, aumentando la susceptibilidad molecular local a daño oxidativo adicional. Los posibles efectos en el material genético incluyen: oxidación de bases nitrogenadas, formación de

sitios apurínicos/apirimídicos con posible ruptura local de cadena simple o doble del ADN, e inestabilidad genómica. La radiación UV-B directamente favorece la formación de dímeros de ciclopirimidinas, metilación de citosinas y otros fotoproductos que alteran la estructura tridimensional del ADN con alteración de sus funciones biológicas. Se han descrito hasta el momento 7 mecanismos de defensa celular altamente conservadas para reparación de los daños al material genético dentro de los que se encuentran la reparación por excisión de bases (REB) y síntesis de ADN translesión (STL). Uno de los fotoproductos formados, los dímeros de ciclobutano-pirimidina, tienen menor posibilidad de ser reparados y se pueden ubicar en diferentes regiones incluida el promotor del gen p53. Luego, ante una ineficiente reparación del ADN, se promueven los mecanismos de muerte celular por apoptosis o la acumulación progresiva de mutaciones con posible generación de neoplasias en caso de involucrar a genes de regulación del ciclo celular. Las neoplasias malignas más frecuentes de la piel están asociadas a la exposición, intensidad y frecuencia de la radiación UV, y a la capacidad individual de respuesta ante la injuria tisular, mecanismos antioxidantes y de reparación del ADN. Estas neoplasias

García A, Londoño-Velasco E, Montes-Hurtado M-L. Radiación ultravioleta, daño genético y su asociación con el desarrollo de neoplasias. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):14-5.

incluyen: carcinoma basocelular, carcinoma escamocelular y melanoma. El carcinoma basocelular es la neoplasia maligna más común en humanos, sin embargo, no está incluida en los registros de cáncer a nivel mundial, debido a que rara vez hace metástasis y/o causa la muerte del paciente. El melanoma es la única incluida en los registros de cáncer, su comportamiento biológico es agresivo, tiene alta incidencia de infiltración tisular local, alta incidencia de metástasis y mortalidad. El carcinoma basocelular y el escamocelular de la piel están asociados a exposiciones crónicas sin quemaduras severas y el melanoma al número de quemaduras solares y su severidad, especialmente durante la infancia. El estudio de enfermedades "raras" ha sido de vital importancia para la comprensión de procesos fisiológicos y patológicos humanos. En xerodermia pigmentosa se observa un defecto congénito en REB y STL, donde el incremento en la frecuencia de mutaciones acumuladas en células expuestas a radiación UV, inciden sobre la susceptibilidad a fotoenvejecimiento y cáncer de piel en edades mucho más tempranas a las encontradas en la población general.

Palabras clave: Radiación UV, daño en el ADN, daño oxidativo, fotoproductos, mecanismos de reparación del ADN, cáncer de piel, neoplasias.

ABSTRACT

Accumulative solar radiation is the main associated agent to cancer in humans; it produce molecular alterations that usually are evident on people over 45 years. This radiation is composed by UV-B (0.3%), UV-A (5.1%), visible light (62.7%) and infrared light (31.9%). The frequency and energy associated to the wavelength of each one of them, explains the differences on their skin penetration as well as their possible effects. The UV-A radiation penetrates deeply until the dermis, causing photoaging whilst the UV-B penetrates until the epidermis where it promotes skin cancer. There are two adverse ubiquitous

biological effects associated to the UV radiation: indirect damage by free radicals and direct formation of photoproducts in the DNA by energy absorption. The presence of more free radicals, causes a direct oxidative damage and temporal decrement on the proportion of local antioxidants in reduced state, increasing the local molecular susceptibility to additional oxidative damage. Among the possible genetic material effects are: oxidation of bases, depurination and depyrimidination, single and double strand breaks of DNA, and genomic instability. The UV-B radiation directly promotes cyclopyrimidines dimers formation, cytokines methylation, and other photoproducts that alter the three-dimensional DNA structure and its biological functions. Two of the seven highly conserved cellular DNA repair mechanisms described are: base excision repair (BER) and DNA translesion synthesis (TLS). One of the created photoproducts, the cyclobutane pyrimidine dimers, has lesser probability to be repaired and can be formed in different regions, included the promoter of the p53 gen. Then, in the presence of inefficient DNA repair, it is promoted the cellular death by apoptosis or the progressive accumulation of mutations with possible generation of neoplasms, when they involve cellular cycle regulation genes. The most frequent malignant skin neoplasms are associated to the intensity and frequency of UV radiation exposure and to the individual response capacity toward tissue damage, including antioxidant capacity and DNA repair mechanisms. Among these neoplasms, there are: basal cell carcinoma, squamous cell carcinoma and melanoma. Basal cell carcinoma is the most common neoplasm in humans, however, it is not included on the world cancer registries, due to the fact that it rarely metastasizes and/or causes the death of the patient. The melanoma is the only one included on the cancer registries, because it has aggressive biological behavior, high local tissue infiltration incidence, high metastasis incidence and mortality. The Basal cell carcinoma and squamous cell carcinoma of the skin

are associated to chronic exposures to UV radiation without severe burns and melanoma to the amount of sunburns and their severity, especially during infancy. The study of "rare" diseases has been of vital importance to the understanding of physiologic and pathologic human processes. It has been observed a congenital defect on BER and TLS in patients with Xeroderma pigmentosum, who accumulate mutations on cells exposed to UV radiation, showing more the photo-aging and skin cancer at earlier ages than those on general population.

Keywords: UV Radiation, DNA damage, oxidative damage, photoproducts, DNA repair mechanisms, skin cancer, neoplasms.

BIBLIOGRAFÍA

González-Púmariega M, Tamayo MV, Sánchez-Lamar Á. La radiación ultravioleta. Su efecto dañino y consecuencias para la salud humana. *Theoria*. 2009; 18(2):69-80.

Rastogi RP, Richa, Kumar A, Tyagi MB, Sinha RP. Molecular Mechanisms of Ultraviolet Radiation-Induced DNA Damage and Repair. *Journal of Nucleic Acids*. 2010. DOI: <http://dx.doi.org/10.4061/2010/592980>.

Hoeijmakers JHJ. Molecular origins of cancer: DNA damage, aging, and cancer. *N Engl J Med* 2009;361:1475-85. DOI: 10.1056/NEJMra0804615.

Kammeyer A, Luiten RM. Oxidation events and skin aging. *Ageing Res Rev*. 2015; 21:16-29. DOI: 10.1016/j.arr.2015.01.001.

Tian H, Gao Z, Li H, Zhang B, Wang G, Zhang Q, *et al*. DNA damage response -A double-edged sword in cancer prevention and cancer therapy. *Cancer Lett*. 2015; 358(1):8-16. DOI: 10.1016/j.canlet.2014.12.038.

El síndrome de Morquio: Correlación básico-clínica

Morquio syndrome: Basic and clinic correlation

Paula-Margarita Hurtado-Villa^{1,a}, Pedro-Miguel Hernández^{2,a}, Natalia Vallejo^{3,a}

1. Médico, Especialista en Genética Clínica, Especialista en Bioética, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Químico, Magíster en Química, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
3. Estudiante de medicina.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Paula-Margarita Hurtado-Villa
<http://orcid.org/0000-0003-3822-7780>
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: pnhurtadov@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Síndrome de Morquio o Mucopolisacaridosis tipo IV (MPS IV) es una enfermedad de depósito lisosomal, autosómica recesiva, causada por el acúmulo de Glicosaminoglicanos (GAGs) en los lisosomas de la célula, por ausencia o deficiencia de la enzima encargada de su degradación, que se presenta con una frecuencia estimada entre 1 por cada 75.000 a 1 en 200.000 nacimientos. Actualmente hay una distinción entre dos variantes de la misma MPS conocidas como tipo IV A y Tipo IV B. MPS IV A o Síndrome de Morquio A es una enfermedad autosómica recesiva que afecta principalmente sistema osteoarticular y tejido de sostén, en la cual la gravedad es dependiente de la actividad realizada por la enzima deficiente. Las principales alteraciones en estas personas incluyen baja talla, tronco corto, pectus carinatum, cifoescoliosis, hiperlaxitud, inestabilidad de la columna cervical y alteraciones en vértebras; la inteligencia está conservada, sin embargo la deformidad del tronco puede comprimir la médula hasta generar debilidad progresiva. Es la forma más común y más severa, causada por la deficiencia de la enzima hidrolasa lisosomal, la N-Acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatasa o GALN, codificada por

el gen GALNS, ubicado en 16q24.3, es una enzima lisosomal encargada de la degradación de los GAGs Keratan Sulfato y Condroitin-6-sulfato. Los GAGs, importantes componentes estructurales de la matriz extracelular (MEC), son heteropolisacáridos no ramificados constituidos por azúcares modificados con la presencia de grupos funcionales altamente polares, esta polaridad le permite al organizarse como proteoglicano e interactuar con el medio extracelular dándole el sostén, consistencia, elasticidad y amortiguación características de cada tejido que componen. Los componentes de la MEC deben estar en constante renovación para garantizar su adecuada funcionalidad, al presentarse una alteración en la acción enzimática del proceso catabólico de dicho recambio, se genera un acúmulo dentro de los lisosomas ocasionando pérdida de la funcionalidad y displasia celular. Las personas con síndrome de Morquio presentan un compromiso estructural y funcional multisistémico progresivo. El mayor compromiso se presenta a nivel del sistema osteomuscular, con disostosis múltiples (un grupo de anomalías esqueléticas que se pueden ver en los rayos X) causando baja talla y limitaciones para la movilidad y como principales consecuencias compresión del canal medular e hipoplasia del odontoides,

Hurtado-Villa P-M, Hernández P-M, Vallejo N. El síndrome de Morquio: Correlación básico-clínica. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):16-7.

con diferentes consecuencias clínicas. Así mismo, presentan un notorio deterioro en la capacidad pulmonar tanto por cambios morfológicos de la caja torácica como por procesos obstructivos de las vías aéreas, secundario al acúmulos de GAGs opacidad corneal y a nivel cardiovascular los pacientes pueden presentar estenosis de las válvulas aórtica y mitral que con su progresivo deterioro lo lleva a una insuficiencia cardíaca, siendo esta la primera causa de muerte del síndrome de Morquio. El tratamiento de síndrome de Morquio debe ser multidisciplinario y conjuntamente con especialistas, pacientes y sus familias. En relación al tratamiento de soporte, se cuenta con tratamientos farmacológicos para el manejo del dolor, antiinflamatorios y antibióticos, correcciones quirúrgicas. Para el manejo específico, está disponible la terapia de remplazo enzimático (TRE) en donde la enzima inactiva o faltante, es reemplazada por una enzima producida por ingeniería genética, que ha demostrado una mejora en la calidad de vida de los pacientes, principalmente con un considerable progreso en el desarrollo osteomuscular evidenciado en el test de marcha de 6 min, entre otros hallazgos.

Palabras Claves: Errores innatos de metabolismo, síndrome de Morquio, mucopolisacaridosis, glicosaminoglicanos, depósito lisosomal.

ABSTRACT

Morquio Syndrome (MPS IV) is a lysosomal storage disease, autosomal recessive, caused by the accumulation of glycosaminoglycans (GAGs) in lysosomes of the cell, by absence or deficiency of the enzyme responsible for its degradation that occurs with an estimated frequency between 1 in 75,000 to 1 in 200,000 births. Currently there is a distinction between two variants of the same type known as MPS IV A and IV B. MPS IVA or Morquio A syndrome is an autosomal recessive disease that affects mainly osteoarticular system and supporting tissue in which severity depends on the activity carried

out by the deficient enzyme. The main alterations in these individuals include short stature, short trunk, pectus carinatum, kyphoscoliosis, hypermobility, instability of the cervical spine and changes in vertebrae; intelligence is preserved, however the deformity of the trunk can compress the spinal cord to generate progressive weakness. It is the most common and most severe form, caused by deficiency of the lysosomal hydrolase enzyme, N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase or GALN, encoded by the GALNS gene, located in 16q24.3, is a lysosomal enzyme responsible of degradation of GAGs, Keratan sulphate and chondroitin-6-sulfate. GAGs, major structural components of the extracellular matrix (ECM), are unbranched heteropolysaccharides constituted by modified sugars and the presence of highly polar functional groups; this polarity will allow to organize as proteoglycan and interact with the extracellular environment giving the support, consistency, elasticity and damping characteristics of each tissue that make. The ECM components must be constantly renewed to ensure proper functionality; to present an alteration in the catabolic enzyme action in this process generates an accumulation within the lysosomes causing loss of functionality and cellular dysplasia. Clinical features: Persons with Morquio syndrome have a structural and functional progressive multisystem damage. The most affected system is the musculoskeletal, with multiple dysostosis (a group of skeletal abnormalities that can be seen on X-rays) causing stunting and mobility limitations and mainly consequences in spinal canal compression and odontoid hypoplasia with different clinical consequences. Also, they have a marked decline in lung capacity due of morphological changes of the rib cage as obstructive processes of the air, secondary to accumulation of GAGs corneal opacity and patients may present aortic and mitral stenosis with progressive deterioration leads to heart failure, being the leading cause of death of Morquio syndrome. Treatment of Morquio syndrome should be multidisciplinary and working

together with specialists, patients and their families. With regard to treatment support, there are pharmacological treatments for pain management, anti-inflammatory and antibiotics, surgical corrections. For the specific treatment, it's available enzyme replacement therapy (ERT), wherein the inactive or missing enzyme, is replaced by an enzyme produced by genetic engineering, that has demonstrated improvement in the quality of life of patients, mainly with a considerable progress in musculoskeletal system evidenced in the 6 minute walk test improving, among other findings.

Keywords: Inborn errors of metabolism, Morquio syndrome, mucopolysaccharidosis, glycosaminoglycans, lysosomal storage.

BIBLIOGRAFÍA

Su JL, Katherine A, Su B, Santos CV, Contreras-garc GA. Caracterización clínica, estudios genéticos, y manejo de la Mucopolisacaridosis tipo IV A. *Medicas UIS*. 2013; 2b(2):34-50.

Amalnath DS, Kalaimani S, Dutta TK. Atlantoaxial instability as the presenting feature of Morquio syndrome. *Ann Indian Acad Neurol*. 2014; 17(2):202-3.

Rodríguez A, Espejo AJ, Hernández A, Velásquez OL, Lizaraso LM, Cordoba HA, *et al*. Enzyme replacement therapy for Morquio A: an active recombinant N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase produced in *Escherichia coli* BL21. *J Ind Microbiol Biotechnol*. 2010 Nov;37(11):1193-201. DOI: 10.1007/s10295-010-0766-x.

Schweighardt B, Tompkins T, Lau K, Jesaitis L, Qi Y, Musson DG, *et al*. Immunogenicity of Elosulfase Alfa, an Enzyme Replacement Therapy in Patients With Morquio A Syndrome: Results From MOR-004, a Phase III Trial. *Clin Ther*. 2015; 37(5):1012-1021.e6. DOI: 10.1016/j.clinthera.2014.11.005.

Módulo de enfermedades raras en pediatría

Modelamiento tridimensional de la alfa glucosidasa acida lisosomal y análisis bioinformático de los efectos patogénicos de las variantes de “pseudodeficiencia” para la enfermedad de Pompe

Tridimensional modeling lysosomal acid alpha-glucosidase and bioinformatic analysis of the pathogenic effects of the variants of “pseudodeficiencia” for Pompe disease

Paola Barragán-Osorio^a, Paola Ayala-Ramírez^a, Janneth González^b, Reggie García^{a,d}, Fernando Suárez-Obando^a

a. Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

b. Departamento de Nutrición y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

c. Instituto de Investigación en nutrición, genética y metabolismo. Universidad del Bosque (Colombia).

d. Genzyme de Colombia S.A.

CORRESPONDENCIA

Paola Barragán-Osorio
Instituto de Genética Humana
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: barragan-l@javeriana.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Introducción: La enfermedad de Pompe es una enfermedad de depósito lisosomal causada por variaciones patogénicas en la secuencia de la alfa glucosidasa acida (GAA). Los SNPs c.1726G>A (p.G576S) y c.2065G>A (p.E689K) se han predicho como causantes de la pseudodeficiencia de la GAA al reducir la actividad enzimática hasta los rangos de deficiencia y relacionarse con una presentación clínica atípica. El estudio estructural de los efectos causados por las variantes génicas es crucial para el entendimiento de su mecanismo patogénico y su relación con la enfermedad.

Objetivos: Predecir la estructura tridimensional de la GAA para evaluar los posibles efectos generados por las variantes p.[G576S; E689K] solas y asociadas a la mutación p.W746C mediante análisis bioinformáticos.

Materiales y métodos: Con el fin de evaluar la enzima GAA y asignar su rol estructural, se construyó un modelo tridimensional por homología con su posterior minimización energética para optimizar la conformación y los rotámeros de las cadenas laterales. La calidad del modelo fue evaluada a través de QMEAN y determinación de la raíz media cuadrática

(RMSD). Se validaron las propiedades físico-químicas y la estructura secundarias a través de un consenso de algoritmos para cada parámetro. Por medio de mutagénesis se construyeron 4 modelos que posteriormente fueron superpuestos a la estructura del modelo silvestre para comparar el efecto de las sustituciones de aminoácidos sobre la estructura tridimensional. De igual modo se determinó el área superficie de acceso al solvente (ASA) de cada modelo. Se realizó un consenso entre diferentes programas para determinar la conservación, agregación, estabilidad y desorden de cada variante. Finalmente se utilizaron diferentes algoritmos de anotación de variantes para predecir el posible impacto de cada una de ellas en proteína.

Resultados: Se logró predecir y validar un modelo de alta calidad con una identidad entre el template (GMA) y GAA del 44% y un RMSD de 0.59. Se observó que tanto GAA como GMA son proteínas hidrofílicas, con similar composición de residuos negativos y positivos; pertenecen a la misma familia de glicosil hidrolasas 31 cuya estructura se encuentra bien conservada compartiendo tanto los sitios de unión como los sitios de glicosilación. La superposición del modelo con las 3 variantes sobre el silvestre, mostró que p.G576S está localizada a menos de 10 Å del sitio

Barragán-Osorio LP, Ayala-Ramírez P, González J, García R, Suárez-Obando F. Modelamiento tridimensional de la alfa glucosidasa acida lisosomal y análisis bioinformático de los efectos patogénicos de las variantes de “pseudodeficiencia” para la enfermedad de Pompe. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):18-9.

activo. De igual modo el ASA del mismo modelo difirió considerablemente del silvestre (27125.766 Å² y 30854.953 Å², respectivamente) observándose una nueva cavidad generada por la variante p.E689K cuyo N-terminal del Aα8-helice está totalmente expuesto. El consenso del análisis de la variante p.G576S mostró que este residuo es altamente conservado, altera la estabilidad, el desorden y agregación de la proteína mientras que la variante p.E689K altera el potencial electrostático, la conformación y el ASA local. Finalmente el consenso de 8 algoritmos de predicción de variantes clasificó a p.G576S como deletérea mientras que para p.E689K, 3/8 algoritmos la clasificaron como deletérea.

Conclusiones: Se logró predecir y validar un modelo estructural de la GAA de alta calidad que permitió predecir el efecto potencial de cada mutación. La variación p.G576S mostró ser deletérea al ser altamente conservada, funcional y cercana al sitio activo. La variación p.E689K altera el potencial electrostático y la conformación de la proteína. Finalmente la patogenicidad de variables requiere de un análisis cauteloso usando datos clínicos, genéticos y diferentes aproximaciones funcionales.

Palabras clave: Análisis bioinformático, modelamiento tridimensional, enfermedad de Pompe, alfa glucosidasa acida (GAA).

ABSTRACT

Background: Pompe disease is a lysosomal deposit disease, caused by several pathogenic variations in GAA sequence. The SNPs c.1726G>A (p.G576S) and c.2065G>A (p.E689K) have been related as causing GAA pseudodeficiency by reducing its enzymatic activity until deficiency and correlating with a non typical clinical presentation. Structural study of effects of gene variations is crucial for understanding its pathogenic mechanisms and its relation with disease.

Objective: To predict the tridimensional structure of GAA and evaluate the possible effects of variants p.[G576S; E689K] by themselves and also associated with

mutation p.W746C using bio informatics analysis.

Materials and methods: To evaluate GAA enzyme and its structural role, an homology based tridimensional model was developed. Energetic minimization in order to optimize its conformation and the rotamers of the side chains was also performed. The quality of the model was evaluated through QMEAN and determining the root mean square (RMSD). Chemical and physical properties were validated and also the secondary structures through algorithmic consensus for each parameter. By means of mutagenesis, 4 models were constructed. These 4 models were later overlapping to the wild native structure in order to compare the effect of amino acid substitutions in the tridimensional structure. Equally, it was determinate solvent acces surface area (ASA) (4) from each model. Through a consensus between different programs it was determinate conservation, aggregation, stability and disorder of each variable. Finally, performance of the variants of the algorithms were used to predict the posible impact of each one of them in a proteic structure.

Results: Prediction and validation of a high quality model was made, with an identity between the template (GMA) and GAA of 44% and a RMSD of 0,59. It was identified that GAA as GMA are hydrophilic proteins, with a similar composition of positive and negative residues; they belong to the same family of glicosil hidrolases 31, with a well conserved structure, sharing binding sites as glycosylation sites. Model of the three variants overlapped of the native structure, showed that p.G576S is located less than 10 Å from active site. Similarly, the ASA of the same model differs considerably from the native structure (27125.766 Å² y 30854.953 Å², respectively), showing a new cavity formed by variant p.E689K which has N-terminal of Aα8 helix totally exposed.

The analysis consensus of variant p.G576S showed that this residue is highly conserved, altering stability, disorder and aggregation of the protein, while variant p.E689K alters electrostatic potential, the

conformation and the local ASA. Finally the consensus of 8 algorithms of prediction from variants classified p.G576S as deleterious and 3/8 algorithms classified p.E689K as deleterious too.

Conclusions: A high quality structural model of GAA was predicted and validated, and it was also predicted the potential effect of each mutation. Variation p.G576S was seen as highly conserved and deleterious, also functional and close to active site. Variation p.E689K alters the electrostatic potential and protein conformation. The variables pathogenicity requires a cautious analysis using clinical and genetic data and different functional approximations.

Keywords: Bioinformatic analysis, three-dimensional modeling, Pompe disease, acid alpha-glucosidase (GAA).

BIBLIOGRAFÍA

van den Hout H, Hop W, van Diggelen O, Smeitink J, Smit G, Poll-The B. The natural course of infantile Pompe's disease: 20 original cases compared with 133 cases from the literature. *Pediatrics*. 2003; 112:332-40.

Huie M, Menaker M, McAlpine P, Hirschhorn R. Identification of an P.E689K substitution as the molecular basis of the human acid alpha-glucosidase type 4 allonym (GAA 4). *Ann Hum Genet*. 1996; 60:365-8. DOI: 10.1111/j.1469-1809.1996.tb00433.x.

Coutsias E, Seok C, Dill K. Using quaternions to calculate RMSD. *J Comput Chem*. 2004; 25(15):1849-57.

Connolly ML. Solvent-accessible surfaces of proteins and nucleic acids. *Science*. 1983; 221:709-13. DOI:10.1126/science.6879170.

AGRADECIMIENTOS

A Genzyme, Sanofi por su colaboración como entidad financiadora.

Enfermedad de Fabry: revisión básico-clínica, en paralelo con la enfermedad de Krabbe

Fabry disease: basic clinical review, in parallel with Krabbe disease

Steven Koremblun^{1,a}, Pedro-Miguel Hernández^{2,b}

1. Estudiante de medicina.
2. Químico, Magíster en Ciencias Químicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

- a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Pedro-Miguel Hernández
<http://orcid.org/0000-0002-5571-1630>
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: pmhernandez@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Las Enfermedades de Fabry y Krabbe hacen parte de los Errores Innatos del Metabolismo, caracterizados por la deficiencia de enzimas hidrolíticas lisosomales, con un acúmulo subsecuente de metabolitos al interior del lisosoma; siendo también denominadas como Enfermedades por Acúmulo Lisosomal (LSD's por sus siglas en inglés). Las enfermedades de Fabry y Krabbe son producto de la deficiencia de las enzimas lisosomales α -galactosidasa y galactocerebrosidasa, respectivamente, donde el acúmulo de los intermediarios en cada enfermedad causa disfunción celular en tejidos y órganos. En la Enfermedad de Fabry, la mayor disfunción celular ocurre a nivel vascular, afectando múltiples órganos, dentro de los cuales se incluye corazón, cerebro, piel, riñón, entre otros. Mientras, en la Enfermedad de Krabbe, el principal mecanismo subyacente es la acumulación de galactolípidos en diferentes células de los Sistemas Nerviosos Central y Periférico, llevando a la aparición de síntomas neurológicos en las diferentes etapas de la vida. En ambas enfermedades, el diagnóstico se realiza al medir los niveles séricos de la enzima afectada, y se han propuesto varios tratamientos, como la Terapia de Reemplazo Hormonal para

la Enfermedad de Fabry, y el Trasplante de Médula Ósea para la Enfermedad de Krabbe. Varias investigaciones hasta el momento han tratado de esclarecer aún más los mecanismos fisiopatológicos de ambas enfermedades, con el fin de encontrar nuevas opciones de tratamiento, siendo un gran campo de interés para áreas de la medicina como la Genética, Pediatría, Neurología y Cardiología, así como para otras áreas de la salud como la Bioquímica y la Biología Celular.

Palabras clave: Correlación básico-clínica, fisiopatología, enfermedad de Fabry, enfermedad de Krabbe.

ABSTRACT

Fabry disease and Krabbe disease are part of the Inborn Errors of Metabolism characterized by a deficiency of lysosomal hydrolytic enzymes, with subsequent accumulation of metabolites inside the lysosome; It is also known as Lysosomal Storage Diseases (LSD's for its acronym in English). Fabry Disease and Krabbe Disease are caused by a deficiency of α -galactosidase and galactocerebrosidase lysosomal enzymes, respectively, where the storage of intermediaries in each cell disease causes dysfunction in tissues and

Koremblun S, Hernández P-M. Enfermedad de Fabry: revisión básico-clínica, en paralelo con la enfermedad de Krabbe. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):20-1.

organs. In Fabry disease, the increased cell dysfunction occurs at vascular level, affecting multiple organs, within which heart, brain, skin, and kidney are included, among others. While, in Krabbe Disease, the primary mechanism is the accumulation of galactolipids in different cells of the Central Nervous System and Peripheral, leading to the occurrence of neurological symptoms at different stages of life. In both diseases, the diagnosis is done by measuring serum levels of us affected enzyme, and have proposed various treatments, such as hormone replacement therapy for Fabry disease, and bone marrow transplantation for Krabbe disease. Several investigations have so far sought to further elucidate the pathophysiological mechanisms of both diseases, in order to find new treatment options remains a major area of interest for medical areas such as genetics, pediatrics, neurology and cardiology, as well as for other areas of health such as biochemistry and cell biology.

Keywords: Basic-clinical correlation, pathophysiology, Fabry disease, Krabbe disease.

BIBLIOGRAFÍA

Guffon N. Recombinant human A-Galactosidasa replacement therapy in Fabry's disease safety and efficacy of recombinant human A-Galactosidase. *English J.* 2001;345(1):9-16.

Pastores GM, Lien YH. Biochemical and molecular genetic basis of Fabry disease. *J Am Soc Nephrol.* 2002; 13 Suppl 2:S130-3. DOI: 10.1097/01.ASN.0000015236.70757.C4.

Segura T, Ayo-Martín O, Gómez-Fernández I, Andrés C, Barba MA, Vivancos J. Cerebral hemodynamics and endothelial function in patients with Fabry disease. *BMC Neurol.* 2013; 13:170. DOI: 10.1186/1471-2377-13-170.

Mendióroz Iriarte M, Fernández-Cadenas I, Montaner J. Manifestaciones neurológicas de la enfermedad de Fabry. *Rev Neurol.* 2006; 43(12):739-45.

Zhang X, Semon JA, Zhang S, Strong AL, Scruggs BA, Gimble JM, *et al.* Characterization of adipose-derived stromal/stem cells from the Twitcher mouse model of Krabbe disease. *BMC Cell Biol.* 2013; 14:20. DOI: 10.1186/1471-2121-14-20.

Üçeyler N, Kahn AK, Kramer D, Zeller D, Casanova-Molla J, Wanner C, *et al.* Impaired small fiber conduction in patients with Fabry disease: a neurophysiological case-control study. *BMC Neurol.* 2013; 13:47. DOI: 10.1186/1471-2377-13-47.

Teixeira CA, Miranda CO, Sousa VF, Santos TE, Malheiro AR, Solomon M, *et al.* Early axonal loss accompanied by impaired endocytosis, abnormal axonal transport, and decreased microtubule

stability occur in the model of Krabbe's disease. *Neurobiol Dis.* 2014; 66:92-103. DOI: 10.1016/j.nbd.2014.02.012.

Nagueh SF. Anderson-Fabry disease and other lysosomal storage disorders. *Circulation.* 2014; 130(13):1081-90. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.114.009789.

Choi L, Vernon J, Kopach O, Minett MS, Mills K, Clayton P, *et al.* The Fabry disease-associated lipid Lyso-Gb3 enhances voltage-gated calcium currents in sensory neurons and causes pain. *Neurosci Lett.* 2015; 594:163-8. DOI: 10.1016/j.neulet.2015.01.084.

Löhle M, Hughes D, Milligan A, Richfield L, Reichmann H, Mehta A, *et al.* Clinical prodromes of neurodegeneration in Anderson-Fabry Disease. *Neurology.* 2015; 84(14):1454-64. DOI: 10.1212/WNL.0000000000001450.

Sydemann, Nora., *et al.* Fabry disease and the Heart. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism* 2015; 29(2):195-204. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.beem.2014.10.003>.

Genómica y bioinformática de las enfermedades raras

Genomics and bioinformatics of rare diseases

Fabián Tobar-Tosse^{1,a}

1. Biólogo, Doctorado en Ciencias Biomédicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Fabián Tobar-Tosse

<http://orcid.org/0000-0001-5334-4286>

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: ftobar@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Las enfermedades raras (ERs) se definen como una serie de condiciones con baja incidencia en la población mundial en comparación con otras enfermedades, como el cáncer; por lo tanto, las ERs tienen poco apoyo económico o científico para su estudio, lo que define a las ERs como enfermedades huérfanas o desatendidas. Sin embargo, los estudios actuales sobre el genoma humano mediante la genómica y bioinformática han abierto nuevas oportunidades para la exploración de las ERs, esto incluye el uso de varias bases de datos, algoritmos, y experimentos in-silico con un bajo costo. Esto ha sido posible por el hecho de que el genoma humano es una estructura regular, cuyos elementos podrían ser descritos bajo patrones normales y anormales, por ejemplo en las variantes patógenas. En otras palabras, los trastornos en la estructura del genoma se reflejan en cambios fenotípicos, que en el contexto del ambiente actual, pueden definir una posible enfermedad.

Es importante mencionar que la identificación de trastornos genómicos relacionados con la enfermedad es menos difícil de describir en las ERs que en las enfermedades comunes, esto es debido a que el fenotipo

en esta población es más informativo que otros. Por ejemplo, la acumulación de productos metabólicos, cambios drásticos en los perfiles fisiológicos, trastornos mentales o neuronales significativos; todos o muchos de estos síntomas pueden darse en una misma condición. Dentro del presente trabajo se expone cómo el estudio del genoma humano es un proceso fundamental para la descripción de las ERs, y además cuáles son los avances que se han desarrollado en la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Ver Tobar-Tosse *et al*, 2014), como grupo activo dentro de esta línea de investigación en la comunidad científica local.

Palabras clave: Enfermedades raras, genoma humano, genómica, bioinformática.

ABSTRACT

Rare diseases (RDs) corresponds to a several conditions with a low incidence in the global populations in contrast with other diseases, like cancer; Therefore, RDs has a low financial or scientific support for its study, defining RDs as orphan or unattended diseases. However, the current studies of the human genome through genomics and bioinformatics has opened new opportunities for RDs exploration,

it includes the uses of several databases, algorithms, and in-silico experiments with a low cost. It had been possible by the fact, that the human genome is a regular structure, whose elements could be describe under normal and abnormal patterns, like the pathogenic variants. This means, the affectations of the genome structure reflect phenotypic changes that in the context of the current environment define a possible disease.

Interestingly, the identification of genomics affectations related to disease is less difficult to describe in RDs than in common disease, it is because the phenotype in this population is more informative than others, for example the accumulation of metabolic products, drastic changes in the physiological profiles, significative mental or neuronal disruptions; all or many of those symptoms in a same condition. Here in, we present how the study of the human genome is a fundamental process for the description of RDs, and which advances have been developed in the Pontificia Universidad Javeriana Cali (See Tobar-Tosse

et al., 2014), as a proposer of this research line in the local scientific community.

Keywords: Rare disease, human genome, genomics, bioinformatics.

BIBLIOGRAFÍA

Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet.* 2013; 14(10):681-91. DOI: 10.1038/nrg3555.

Forrest CB, Bartek RJ, Rubinstein Y, Groft SC. The case for a global rare-diseases registry. *Lancet.* 2011; 377(9771):1057-9. DOI: 10.1016/S0140-6736(10)60680-0.

Girirajan S, Eichler EE. Phenotypic variability and genetic susceptibility to genomic disorders. *Hum Mol Genet.* 2010; 19(R2):R176-R187. DOI: 10.1093/hmg/ddq366

Groft SC. Rare diseases research: expanding collaborative translational research

opportunities. *Chest.* 2013; 144(1):16-23. DOI: 10.1378/chest.13-0606.

Jirtle RL, Sander M, Barrett JC. Genomic imprinting and environmental disease susceptibility. *Environ Health Perspect.* 2000; 108(3):271-8.

Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature.* 2001; 409(6822):860-921. DOI: 10.1038/35057062

Tobar-Tosse F, Ocampo-Toro E, Hurtado P. A bioinformatic protocol for the study of rare diseases. *ASHG2014.* San Diego CA. 2014.

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo fue financiado mediante la Convocatoria de investigación interna de la Vicerrectoría Académica de la Pontificia Universidad Javeriana Cali COFINPRO 2015 ID:020100414.

El trabajo en red como estrategia para el empoderamiento de las familias de personas con discapacidad

Work networks as a strategy for empowerment of disabled persons families

Ana-Dilvia Tamayo-Marín^{1,a}

1. Trabajadora Social, Magíster (c) en Sociología.

a. Escuela de Rehabilitación Humana, facultad de Salud, Universidad del Valle Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Ana-Dilvia Tamayo-Marín
Instituto de Genética Humana
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: ana.tamayo@correounivalle.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

El autor del artículo hace constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Las nuevas formas de abordar la discapacidad han permitido que se está se plantee como un problema social complejo y multidimensional. Esto sin lugar a dudas ha generado que tanto el problema, como la respuesta misma, se traslade del sujeto al sistema y entramado social. Esto hace que el fortalecimiento de las redes de apoyo formal e informal se conviertan en una estrategia de acompañamiento que le permite a las personas con discapacidad y sus familias el ejercicio pleno de su ciudadanía. Para esta propuesta en particular se entiende la ciudadanía según lo planteado por la perspectiva liberal de Kimlycka. Este autor que permite hacer un ejercicio analítico de la emergencia de nuevas formas de ciudadanía en torno a la reivindicación de los derechos diferenciados de las minorías, proponiendo que tal condición acontece con la modernidad y las nuevas sensibilidades que devienen de ella; fenómenos sociales lo demuestran: el desmantelamiento del Estado de Bienestar, las tensiones multirraciales y multiculturales, las crisis de las democracias, entre otras situaciones generadas en los procesos de globalización, permiten afirmar que la democracia de los países occidentales, no depende solamente de su principio

de justicia como estructura básica, sino también, de las actitudes que los ciudadanos tienen respecto a ella: sentimiento de identidad, capacidad de tolerar y trabajar conjuntamente con otros, el deseo de hacer parte del proceso político en función del bien público, responsabilidad frente a las reclamaciones de tipo económico, en salud medioambiental. Es así, como deja entre ver que parte de los nuevos propósitos de los colectivos de las minorías (entre ellos las personas con discapacidad), están relacionados con la participación e incidencia, definiéndola como actividad deseable, del tal forma “la ciudadanía depende del grado de participación en la comunidad”.

Así pues, a las democracias contemporáneas se les hace un llamado a reconocer la multiculturalidad que deviene de las diferencias de índole étnico, racial y en el caso de la discapacidad de la identidad que deviene de la diversidad en el funcionamiento humano, sin embargo, esta perspectiva tiene más fuerza es las movilizaciones Europeas que en las que se han dado a nivel Suramericano, a pesar de esto, las nuevas formas de movilización de familias y personas con discapacidad han tomado un rumbo hacia la construcción de identidad y el asociacionismo en nuestra región.

Tamayo-Marín A-D. El trabajo en red como estrategia para el empoderamiento de las familias de personas con discapacidad. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):24-5.

Al respecto plantea Ferreira “el proyecto reformador frente a la discapacidad se propone como una realidad social que viven personas instaladas en una lógica de convivencia en un entorno que privilegia aquellos no discapacitados. Esto implica: 1. Que sus prácticas e interacciones quedan condicionadas a la discapacidad; 2. Que dicha singularidad los homogeniza, obviando la diversidad inscrita a las condiciones de su existencia en oposición a los no discapacitados, ubicando una identidad social en negativo; 3. La homogenización identitaria implica una clasificación una jerarquización en la sociedad. Lo anterior, pone en evidencia tres dimensiones para la conformación de la discapacidad como un fenómeno social: las prácticas propias de las personas, su identidad social, y su posición en la estructura social”. Estas tres dimensiones dejan entre ver la heteronomía de las definiciones y las intervenciones que se han dado históricamente por lo que las movilizaciones actuales están relacionadas con el afianzamiento de su identidad a partir de la diferencia funcional y la incidencia en espacios de decisión de aquellas acciones que afectan su cotidianidad y/o futuro (inclusión).

Es en esta lógica donde aparece el Trabajo en Red como oportunidad de intercambio y potenciación de recursos para generar apoyos formales e informales. Tales recursos deben estar encaminados hacia el ejercicio pleno de derechos para la participación social de este grupo a todo lo dispuesto en bienes y servicios sociales. Por lo tanto, se convierte en una propuesta que trata de democratizar las posibilidades de este grupo poblacional. Finalmente, en este sentido se atiende no solo al fenómeno sino a las condiciones estructurales en las que se produce el trabajo en red como acto reivindicativo. Dentro de la conceptualización que hacen varios autores del ser y el accionar de los movimientos sociales logran determinar que la esencia de los mismos está dada por la presencia en ellos de una identidad propia, un campo o actor al cual confrontar y una propuesta de sociedad en la que las reivindicaciones

particulares se eleven al campo de las construcciones políticas de la sociedad en el marco de un proyecto alternativo.

Lo anterior, permite mencionar que para el caso del Trabajo en Red como accionar colectivo en nuestro contexto, se están desarrollando y reconfigurando procesos identitarios que precisamente reivindican el lugar social y el derecho a vivir su funcionalidad diversa desde el derecho, ya no desde la negación y/o opción por lo curativo sino, como posibilidad de habitar el mundo y construir la realidad a partir de la diferencia funcional, realidad relacionada con todos los ámbitos de participación humana. Así, el Empoderamiento desde la ciudadanía diferenciada en razón al derecho permite un ejercicio claro de construcción social para sí y con los otros, en la que se trasciende de la representación, a la participación e incidencia para proyectar el propio futuro y el bienestar común. Una condición necesaria es la propia construcción histórica como sujeto más allá de la discapacidad, sin embargo, es la identidad como pcd es la que permitirá la organización colectiva para la reivindicación y la equiparación de oportunidades para la vida social.

Palabras clave: Discapacidad, familia, empoderamiento, trabajo en red, inclusión.

ABSTRACT

New approaches to disability have allowed to understand it as a social and multidimensional problem. According to this new stage, community and health system are equally responsible in providing answers. Encouraging support networks, is a strategy for disabled persons and their families to exercise their citizenship; according to liberal perspective of citizenship exposed by Kimlycka.

Kymlycka proposes an analytic exercise of new ways of citizenship around minority rights, with social phenomena associated like democratic crisis, multicultural and multiracial tensions among other social

situations that shows up that democracy also depends on citizen attitudes, like capacity to work with others and to tolerate them and also the wish of being part of a political process that results in common well. Minority collectives –like disabled persons- are now aware of citizenship dependence from community participation in processes. European mobilization has been bigger than sudamerican, but sudamerican movements are stronger than they were during past decades. According to Ferreira’s approach, disabled persons are living in a logic system of not disabled persons and since this: 1. Disabled persons activities are restricted to their disability; and 2. Such disability becomes their homogeneous feature, despite their own diversity and 3) this homogenization becomes a part of social hierarchy. It is important to formulate Exchange opportunities through support networks and particularly through work networks, guiding by citizenship exercise to develop democracy in real possibilities of disabled persons.

Key words: Disabled persons, family empowerment, networking, inclusion.

BIBLIOGRAFÍA

Barton L. Discapacidad y Sociedad. Editorial Morata; 1998.

Escobar Cristina y De Roux Francisco. Movimientos populares en Colombia. En Camacho D y Menjivar R. Los movimientos populares en América Latina. México: Siglo XXI editores; 1989.

Ferreira M. Construcción social de la discapacidad: Habitus, estereotipos y exclusión social. Universidad Complutense de Madrid. Revista *nómadas* 2008; 17.

Díaz E. Estudio de la ciudadanía de las minorías. *Intersticios* 2009; 3.

Tarrow S. El poder e movimiento, los movimientos sociales, la acción colectiva y la política. Madrid: Editorial Alianza; 1997.

Conversatorio: “La importancia de la familia en la construcción de la salud”

Conversatorio: Family importance in health construction

Natalia Jiménez-Cardozo^a

1. Médico, Magíster (c) en Ciencias Biomédicas, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Natalia Jiménez-Cardozo

ORCID ID <http://orcid.org/0000-0002-7206-499X>

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: nataliajc@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

El autor del artículo hace constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Se desarrolla un conversatorio con los padres de Samuel, un paciente de 2 años de edad que en las horas posteriores a su nacimiento, es diagnosticado con una anomalía congénita. El conversatorio se concentró inicialmente en la experiencia como familia que han tenido desde que iniciaron los síntomas del paciente, haciendo un recuento de las percepciones que tuvieron los padres del sistema de salud: el desconocimiento que tenían muchos médicos de la enfermedad de su hijo, la dificultad en el acceso a un pronto y certero diagnóstico genético, entre otros.

Posteriormente el conversatorio exploró en qué medida es importante que la familia se empodere del proceso de enfermedad para que las decisiones tomadas respecto a la salud del paciente sean más coherentes; en este sentido ambos padres expresaron la importancia de la familia ampliada y de las redes de apoyo de pacientes que brindan soporte emocional e información útil a la hora de tomar en conjunto con el médico tratante, decisiones en la terapéutica del paciente. Por último, ambos padres hicieron un llamado a la comunidad médica para que continúe formándose para sospechar y tratar anomalías congénitas y así

mismo recalcaron la importancia de que la comunidad médica trabaje en equipo multidisciplinario para que pueda ofrecer soluciones reales.

Palabras clave: Familia, anomalía congénita, sistema de seguridad social en salud.

ABSTRACT

Through a conversatory, experience of parents of a 2 year old patient diagnosed with a congenital anomaly was explored.

Conversation with both parents was around advantages and disadvantages of current health system, very limited medical knowledge of rare diseases and the importance of empowering of family in patients process.

Both parents expressed the importance of family support and other support networks and also recall physicians to keep learning of diagnosis, treatment and prognosis of rare disease.

Key words: Family, congenital anomaly, health system.

Jiménez-Cardozo N. Conversatorio: “La importancia de la familia en la construcción de la salud”. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):26.

Análisis genético forense como apoyo a la administración de justicia en Colombia

Forensic genetic analysis as support for the administration of justice in Colombia

Martha-Lucía Camargo-Hernández^{1,a}

1. Magíster en Criminalística y Ciencias Forenses, Coordinadora del Laboratorio de Genética.

a. Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Regional Suroccidente Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Martha-Lucía Camargo-Hernández

<http://orcid.org/>

Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Regional Suroccidente Cali

E-mail: marthacamargo@medicinalegal.gov.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

La investigación criminalística en Colombia se basa en: 1. Búsqueda de evidencias en la escena del crimen, sobre las víctimas y/o implicados; 2. Recolección y envío al laboratorio de la evidencia biológica; y 3. Realización de análisis genéticos y su interpretación.

Las dos primeras etapas son realizadas por los organismos con funciones de policía judicial, Cuerpo Técnico de Investigación (CTI) y Policía Nacional, quienes deben garantizar la recolección técnica, el embalaje y rotulación adecuado así como envío en cadena de frío de todas la evidencias biológicas al laboratorio de Genética en donde se realiza la tercera etapa, correspondiente a los estudios genéticos e interpretación de los resultados que son plasmados en un informe pericial. Cualquier evidencia biológica es susceptible de análisis de ADN por ejemplo: sangre, Hueso, Músculo, pelo, saliva, semen, diente, tejido subungueal, etc.

Las solicitudes de análisis genéticos deben ser realizadas por las autoridades que necesitan a través de la prueba genética corroborar las hipótesis que se plantean ante un hecho delictivo, por ejemplo: en

caso de violación en donde hay un presunto sindicado, la autoridad solicita conocer si los espermatozoides encontrados en el frotis vaginal tomado a la víctima corresponden al imputado, o en un caso de homicidio en donde la autoridad (Fiscal) desea saber si la sangre recuperada en el pantalón jean del imputado corresponde a la víctima. En este tipo de casos el perito de genética debe realizar un análisis por cotejo directo observando el perfil genético obtenido de la evidencia y el imputado para el primer caso o de la víctima para el segundo ejemplo.

La otra modalidad de análisis genético corresponde al estudio de parentesco, en el cual se verifica la herencia de la información genética, teniendo en cuenta que siempre heredamos el 50 % de la información del Padre y el otro 50% de la madre y que cada individuo tiene un genotipo único diferente a las demás personas excepto en caso de gemelos idénticos monocigóticos. En los casos en donde se requiere establecer paternidad (civil o penal), identificación de restos humanos, Interrupciones voluntarias del embarazo (IVE), cambio o robo de bebés entre otros, se aplica este análisis de parentesco a partir de las muestras de sangre obtenidas idealmente de padres o hijos de

Camargo-Hernández M-L. Análisis genético forense como apoyo a la administración de justicia en Colombia. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):27-8.

la víctima entre los cuales se comparte la mayor información genética; otra opción es con hermanos en donde el porcentaje de información genética compartida se reduce al 25%.

Los laboratorios de genética Forense del Instituto Nacional de Medicina Legal han validado y acreditado³ las metodologías moleculares requeridas para : a) extraer ADN a partir de las diferentes evidencias biológicas, b) amplificar marcadores polimórficos tipo Short Tandem Repeats (STR's) utilizando la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), c) obtener perfiles genéticos mediante electroforesis capilar con detección laser, d) realizar el análisis, la interpretación y los cálculos probabilísticos de cada caso. De esta manera las pruebas genéticas en Colombia desde el año 1993, se han convertido en pilar importante como apoyo a las Justicia para ayudar en las decisiones Judiciales en una gran variedad de delitos en donde la evidencia biológica es la prueba reina.

Palabras claves: Análisis genético, evidencia biológica, ADN, criminalística, parentesco, PCR.

ABSTRACT

The criminal investigation in Colombia is based on: 1. Search for evidence in the crime scene, on victims and / or person involved; and 2 Collection and sent to the laboratory of biological evidence, and 3) interpretation genetic tests.

The first two stages are conducted by agencies with judicial police functions, Technical Investigation Corps (CTI) and the National Police, who must ensure the technical collection, proper packaging and labeling and shipping in cold chain of the biological evidence into Genetics lab, place where it is realized the third stage, corresponding to genetic studies and interpretation of the results that are expressed in an expert report. Any biological evidence is susceptible of DNA analysis for example: blood, bone, muscle, hair,

spittle, semen, tooth, tissue debris under the nails, etc.

Applications of genetic testing should be performed by the authorities to corroborate the hypothesis raised to a crime, for example in cases of violation where there is an alleged accused, the authority requested to know whether sperm found in the vaginal smear taken the victim corresponding to accused, or in a murder case where authority (Fiscal) asked whether the blood recovered from the defendant jean trousers for the victim. In such cases the expert in genetic must perform a direct comparative analysis looking at the genetic profile obtained from the evidence and the accused in the first case or the victim for the second example.

The other form of genetic analysis is a study of kinship, in which the genetic heritage information is verified, considering that 50% always inherit information from the father and the other 50% of the mother and that each individual it has a unique genotype different to others except in the case of identical monozygotic twins. In cases where is required to establish paternity (civil or criminal), the identification of human remains, abortions (IVE), changes or theft of babies among others, it applies parentage analysis from blood samples obtained ideally parents or children of the victim including most genetic information is shared; another option are the brothers where the percentage of shared genetic information is reduced to 25%.

Forensic genetics laboratories at the National Institute of Legal Medicine have validated and accredited molecular methodologies required to: a) extracting DNA from different biological evidence, b) amplification of polymorphic markers type Short Tandem Repeats (STR's) using the polymerase chain reaction (PCR), c) obtaining genetic profiles using capillary electrophoresis with laser detection, d) the analysis, interpretation and probabilistic calculations of each case. The genetic tests in Colombia since 1993, has been

an important pillar to support the Justice for help in judicial decisions in a variety of crimes where biological evidence is the showpiece.

Keywords: Genetic analysis, biological evidence, DNA forensics, parentage, PCR.

BIBLIOGRAFÍA

Manual para procedimientos de cadena de custodia, Fiscalía General de la Nación. Disponible en: <http://www.fiscalia.gov.co/colombia/wp-content/uploads/2012/01/manualcadena2.pdf>

Buckleton J, Triggs CM, Walsh SJ. Forensic DNA evidence interpretation. CRC; 2005.

Norma ISO/IEC 17025, Segunda edición, 2005-05-15.

Guías y recomendaciones del GHEP-ISFG. Grupo de Habla Española y Portuguesa del ISFG. Disponible en: <http://www.gep-isfg.org/es/publicaciones/guias-recomendaciones-ghep-isfg.html>

AGRADECIMIENTOS

Al Grupo de Genética Forense del Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses.

Cambios en el diafragma en pacientes durante ventilación mecánica en los pacientes de la unidad de cuidados intensivos

Changes in the diaphragm in patients during mechanical ventilation in the Intensive Care Unit

Magda-Carolina Díaz^a, Blanca Salazar^b, Yoseth Ariza^c

- a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
- b. Departamento de Ciencias Fisiológicas, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali (Colombia).
- c. Facultad de Salud, Universidad ICESI, Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Magda-Carolina Díaz
<http://orcid.org/0000-0002-7807-2050>
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: magdac@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Introducción: La ventilación mecánica (VM) es un tratamiento de soporte vital utilizado de manera frecuente en las unidades de cuidado intensivo (UCI), como parte del manejo estándar de la insuficiencia respiratoria aguda, producida por diferentes causas: trauma, falla cardíaca, posoperatorios, etc. Alrededor de un 40% del total de los pacientes que ingresan a la UCI requieren VM, de éstos, un 60 - 70% son extubados tempranamente (primeras 24 horas), entre un 20% a un 30% presentan dificultad al destete y permanecen en VM hasta siete días y entre un 5 a 15% tienen intentos fallidos de destete o ventilación mecánica prolongada (VMP). Es probable que la disfunción de los músculos respiratorios, principalmente del diafragma, constituyan una pieza clave dentro de los mecanismos fisiopatológicos que conducen a la dificultad del destete de la VM. La limitada movilidad del paciente crítico y en especial del diafragma cuando se requiere soporte con ventilación mecánica, favorece el inicio temprano de la disfunción muscular respiratoria, la cual puede originarse también o hacerse mayor en presencia de factores frecuentes en el paciente críticamente enfermo, tales como: sepsis, desnutrición, edad avan-

zada, duración y modo ventilatorio, uso medicamentos como glucocorticoides y bloqueadores neuromusculares. La disfunción diafragmática (atrofia y fuerza reducida), se inicia a pocas horas de VM y se evidencia como disminución del área de sección transversal. La medición ultrasonográfica del grosor diafragmático es una técnica sensible y no invasiva que permite evaluar los cambios en el grosor del diafragma, como indicador del estado de este músculo en los pacientes con VM. **Objetivo:** Evaluar el cambio del grosor del diafragma en pacientes con VM en la UCI de la Fundación Valle del Lili.

Materiales y métodos: Estudio tipo observacional descriptivo. Se captaron 82 pacientes los cuáles se estratificaron por presencia o no de sepsis y se realizó la medición del cambio del grosor del diafragma a las 48, 96 y 168 horas, mediante ultrasonografía transtorácica. Estos cambios se evaluaron según las características sociodemográficas, el tipo y tiempo de VM, la presencia de comorbilidades y el APACHE II.

Resultados: Se encontró que a las 48 horas de VM, hubo disminución significativa en el grosor del diafragma más frecuente en los pacientes sépticos ($p=0,02$) y de mayor magnitud en los pacientes no sépticos ($p=0,01$).

Díaz M-C, Salazar B, Ariza Y. Cambios en el diafragma en pacientes durante ventilación mecánica en los pacientes de la unidad de cuidados intensivos. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):29-30.

Conclusión: La disminución del grosor del diafragma en los pacientes con VM, ocurre tanto en los sépticos como en los no sépticos. La magnitud de la disminución del grosor del diafragma fue mayor para los no sépticos y esto podría ser explicado por el tipo y la duración de la VM.

Palabras clave: Ventilación mecánica, unidad de cuidados intensivos, espesor diafragmático, sepsis, disfunción diafragmática, ultrasonografía diafragmática.

ABSTRACT

Background: Mechanical ventilation (MV) is a life-sustaining treatment frequently used in intensive care units (ICU), as part of standard management of acute respiratory failure caused by different causes: trauma, heart failure, postoperative, etc. About 40% of all patients admitted to the ICU require VM, of these, 60-70% is early (first 24 hours) extubated, between 20% to 30% has difficulty weaning and remain in VM up to seven days and between 5 to 15% have failed attempts weaning or prolonged mechanical ventilation (VMP). It is likely that dysfunction of the respiratory muscles, primarily the diaphragm, constitute a key part of the pathophysiological mechanisms leading to difficulty weaning from MV. The limited mobility of critically ill patients, especially when the diaphragm support with mechanical ventilation is required, favors the early onset of respiratory muscle dysfunction, which can also arise or be greater in the presence of common factors in critically ill patients, such as sepsis, malnutrition, advanced age, duration and mode of ventilation, use as glucocorticoid drugs and neuromuscular blockers. Diaphragmatic dysfunction (atrophy and reduced strength), begins within hours of MV and evidence as decreased cross-sectional area. The ultrasound measurement of diaphragm thickness is a sensitive noninvasive technique that allows assessing changes in the thickness of the diaphragm, as an indicator of this muscle in patients with MV.

Objective: To evaluate the change of the

thickness of the diaphragm in patients with MV in the ICU of the Valle del Lili Foundation.

Materials and methods: Descriptive observational study. Which 82 patients were stratified by the presence or absence of sepsis and measuring the change of the thickness of the diaphragm at 48, 96 and 168 hours was performed by transthoracic ultrasonography were captured. These changes were assessed by sociodemographic characteristics, type and time of MV, the presence of comorbidities and APACHE II.

Results: We found that after 48 hours of MV, significant decrease in the thickness of the most common diaphragm in septic patients ($p=0.02$) and of greater magnitude in non-septic patients ($p=0.01$).

Conclusion: The reduction in diaphragm thickness MV patients, occurs in both septic and non-septic. The magnitude of the decrease in diaphragm thickness was greater for non-septic and this could be explained by the type and duration of the MV.

Keywords: Mechanical ventilation, intensive care unit, diaphragmatic thickness, sepsis, diaphragmatic dysfunction, diaphragm ultrasonography.

BIBLIOGRAFÍA

Levine S, Nguyen T, Taylor N, Friscia ME, Budak MT, Rothenberg P, *et al.* Rapid disuse atrophy of diaphragm fibers in mechanically ventilated humans. *N Engl J Med.* 2008; 358(13):1327-35. DOI: 10.1056/NEJMoa070447.

Jaber S, Petrof BJ, Jung B, Chanques G, Berthet JP, Rabuel C, *et al.* Rapidly progressive diaphragmatic weakness and injury during mechanical ventilation in humans. *Am J Respir Crit Care Med.* 2011; 183(3):364-71. DOI: 10.1164/rccm.201004-0670OC.

Carlucci A, Ceriana P, Prinianakis G, Fanfulla F, Colombo R, Nava S. Determinants of weaning success in patients with pro-

longed mechanical ventilation. *Crit Care.* 2009; 13(3):R97. DOI: 10.1186/cc7927.

Boles JM, Bion J, Connors A, Herridge M, Marsh B, Melot C, *et al.* Weaning from mechanical ventilation. *Eur Respir J.* 2007; 29(5):1033-56. DOI: 10.1183/09031936.00010206.

Powers SK, Kavazis AN, Levine S. Prolonged mechanical ventilation alters diaphragmatic structure and function. *Crit Care Med.* 2009; 37(10 Suppl):S347-53. doi: 10.1097/CCM.0b013e3181b6e760.

Polla B, D'Antona G, Bottinelli R, Reggiani C. Respiratory muscle fibres: specialisation and plasticity. *Thorax.* 2004; 59(9):808-17. DOI: 10.1136/thx.2003.009894.

McCool FD, Tzelepis GE. Dysfunction of the Diaphragm. *N Engl J Med.* 2012; 366(10):932-42. DOI: 10.1056/NEJMra1007236.

Díaz MC, Ospina GA, Salazar BC. Respiratory muscle dysfunction: a multicausal entity in the critically ill patient undergoing mechanical ventilation. *Arch Bronconeumol.* 2014; 50(2):73-7. DOI: 10.1016/j.arbres.2013.03.005.

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo se realizó gracias a la financiación de la Universidad del Valle a través de la Convocatoria interna de proyectos.

Los autores también agradecen al personal de salud de la Unidad de Cuidados Intensivos, a los médicos radiólogos José Abella y Lina Valenzuela de la Fundación Valle del Lili.

Análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con amelogenesis imperfecta

Genetic, clinical and molecular analysis of a family affected with imperfect amelogenesis

Fabián Tobar-Tosse^{1,a}, Paula-Margarita Hurtado-Villa^{2,a}, Julio Osorio^{3,b}, Freddy Moreno^{4,a}

1. Biólogo, Doctorado en Ciencias Biomédicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Médico, Especialista en Genética Clínica, Especialista e Bioética, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
3. Biólogo, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesor Programa de Odontología.
4. Odontólogo, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

- a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
- b. Institución Universitaria Colegios de Colombia UNICOC Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Fabián Tobar-Tosse

<http://orcid.org/0000-0001-5334-4286>

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: ftobar@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Introducción: La Amelogenesis Imperfecta (AI) se refiere a un daño severo en el desarrollo del esmalte dental, por tanto cuando los dientes emergen el esmalte dental se desgasta fácilmente. Varias asociaciones genéticas han sido descritas para esta condición, principalmente mutaciones en genes expresados en el ameloblasto. Lo que lleva entonces a que sea fundamental una correlación fenotípica y genotípica clara para los casos de AI que ayude a un diagnóstico más efectivo.

Objetivo: Realizar el análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con amelogenesis imperfecta.

Materiales y métodos: Dentro del presente trabajo, es presentado un reporte de 3 casos consanguíneos de AI diagnosticados preliminarmente. Este trabajo incluye descripciones clínicas y el estudio molecular para la identificación de variantes genéticas.

Resultados: Se identificaron y validaron mutaciones preliminarmente descritas, y se identificó nuevas variantes relacionadas con el fenotipo. Se resalta, que algunas variantes están relacionadas con clasificaciones actuales de AI, lo que permitió una clasificación de los casos presentados dentro de las categorías de AI.

Conclusiones: De acuerdo a los resultados, se propone que la clasificación actual de AI utilizada por los dentistas especializados puede relacionarse correctamente con el contexto genético; además, se describe como las variantes pueden relacionarse con descripciones específicas del fenotipo en cada caso.

Palabras clave: Amelogenesis imperfecta, variantes genéticas, fenotipo, genotipo.

ABSTRACT

Background: The Amelogenesis Imperfecta (AI) corresponds to severe disruption in the development of the dental enamel, therefore when the teeth emerges the enamel is easily worn. Several genetic associations have been defined for this condition, mainly mutations in ameloblast expressed genes. Accordingly it is fundamental a clear phenotypic and genotypic correlation among the reported cases of AI for a more effective diagnosis.

Aim: Perform the genetic, clinical and molecular analysis of a family affected with imperfect amelogenesis.

Materials and methods: Herein, we present a report of 3 consanguineous cases preliminary diagnosed with AI. This work includes a clinical description with

Tobar-Tosse F, Hurtado-Villa P-M, Osorio J, Moreno F. Análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con amelogenesis imperfecta. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):31-2.

a molecular protocol for the identification of genetic variants.

Results: Our results includes the identification and validation of preliminary mutations, and the identification of new variants related with the possible pathogenic phenotype; Interestingly, some of those variants are related with the AI current classification, and it allowed a classification of the cases under the AI categories.

Conclusions: Based on our findings, we propose the current classification methods used by the specialist dentist could describe on the same direction that the genetic context does; besides herein are presented how new variations could be associated to specific phenotypic descriptions of AI in each case.

Keywords: Amelogenesis imperfecta, genetics variants, phenotypic, genotypic.

BIBLIOGRAFÍA

- Aldred MJ, Crawford PJ, Roberts E, Thomas NS. Identification of a nonsense mutation in the amelogenin gene (AMELX) in a family with X-linked amelogenesis imperfecta (AIH1). *Hum Genet.* 1992; 90(4):413-6.
- Crawford PJ, Aldred M, Bloch-Zupan A. Amelogenesis imperfecta. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2007; 2(17):1-11.
- Gopinath V, Al-Salihi K, Yean Yean C, Chan Li Ann M, Ravichandran M. Amelogenesis imperfecta: enamel ultrastructure and molecular studies. *J Clin Pediatr Dent.* 2004; 28(4):319-22.
- Sire JY, Davit-Béal T, Delgado S, Gu X. The origin and evolution of enamel mineralization genes. *Cells Tissues Organs.* 2007;186(1):25-48. DOI: 10.1159/000102679.
- Stephanopoulos G, Garefalaki ME, Lyroudia K. Genes and related proteins involved in amelogenesis imperfecta. *J Dent Res.* 2005; 84:1117-26. DOI: 10.1177/154405910508401206.
- Urzúa B, Ortega A, Rodríguez L, Morales I. Análisis genético, clínico y molecular de una familia afectada con una malformación del esmalte dental. *Rev Méd Chile.* 2005; 133(11):1331-40.
- Witkop CJ. Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classifications. *J Oral Pathol.* 1988; 17:547-53.
- Wright J. The molecular etiologies and associated phenotypes of amelogenesis imperfecta. *Am J Med Genet A.* 2006; 140(23):2547-55. DOI: 10.1002/ajmg.a.31358.

AGRADECIMIENTOS

Este trabajo fue financiado mediante la Convocatoria de investigación interna de la Vicerrectoría Académica de la Pontificia Universidad Javeriana Cali COFINPRO2012 ID:00003839.

Presencia de alcaloides y estudio de la composición dietaria de *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae)

Presence of skin alkaloids and diet of *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae)

Gustavo Agudelo-Cantero^{a,b}, Santiago Castaño^c, Fernando Catro-Herrera^a, Helberg Asencio-Santofimio^d

- a. Laboratorio de Herpetología, Departamento de Biología, Universidad del Valle Cali (Colombia).
- b. Laboratório de Ecofisiologia e Fisiologia Evolutiva, Departamento de Fisiologia Geral, Universidade de São Paulo São Paulo (Brasil).
- c. Departamento de Ciencias Fisiológicas, Universidad del Valle Cali (Colombia).
- d. Grupo de Investigación en Ciencias Básicas y Clínicas de la Salud, Departamento de Ciencias Básicas de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Helberg Asencio-Santofimio
<http://orcid.org/0000-0002-4135-7618>
Departamento de Ciencias Básicas de la Salud
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: hasantofimio@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Se estudió la dieta de dos poblaciones de *Andinobates minutus* en el Pacífico colombiano. Se encontró que esta especie es especialista en su dieta, consumiendo principalmente ácaros, hormigas, colémbolos y larvas holometábolos. No se encontraron diferencias significativas en la composición de la dieta entre poblaciones. Sin embargo, la población de Bahía Málaga tenía un volumen total de presas mayor que la de la Isla La Palma.

Se observó un efecto diferencial del tamaño corporal (SVL) en la dieta entre poblaciones. El volumen total de presas, el volumen y número de hormigas, y el volumen de ácaros incrementó con el tamaño de las ranas, mientras que el número de colémbolos disminuyó, pero solo en la población de Bahía Málaga. Hubo un efecto significativo del sexo en la dieta de las ranas en ambas poblaciones. Las hembras de ambas poblaciones tuvieron mayor preferencia por el consumo de Formicidae que los machos.

Además del análisis de la dieta, se hizo un extracto específico para alcaloides lipofílicos y mediante el uso de reactivo de Dragendorff se encontró que esta especie

de rana presenta alcaloides lipofílicos en su piel.

Palabras clave: *Andinobates minutus*, dieta, artrópodos, defensas químicas, alcaloides.

ABSTRACT

Diet of *Andinobates minutus* of two populations along the Colombian Pacific coast was studied. It was found that *A. minutus* had a specialist diet, with preference for mites, ants, springtails, and Holometabolous larvae. No differences in diet composition were noted between populations or between seasons.

A differential effect of body size on diet was noted between populations. The total volume of prey, the volume and number of ants, and the volume of mites increased with snout-vent length (SVL), whereas the number of springtails decreased with SVL only in the Bahía Málaga population but not in the Isla La Palma population.

A significant effect of sex on diet was noted in both populations. Females from both populations showed higher preference for ants than did males.

Agudelo GA, Castaño RS, Castro-Herrera F, Fierro L, Asencio-Santofimio H. Presencia de alcaloides y estudio de la composición dietaria de *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae). *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):33-4.

Keywords: *Andinobates minutus*, diet, arthropods, chemical defense, alkaloids.

REFERENCIAS

Agudelo GA, Castaño RS, Castro-Herrera F, Fierro L, Asencio-Santofimio H. Diet of the Blue-Bellied Poison Frog *Andinobates minutus* (Anura: Dendrobatidae) in Two Populations from the Colombian Pacific. *Journal of Herpetology* 2015; 49(2):

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecemos a la Pontificia Universidad Javeriana cali por el apoyo económico para este proyecto. De igual manera, agradecemos al Laboratorio de Fisiología Celular de la Universidad del Valle, al Dr. William Ocampo director del Laboratorio de Análisis Ambientales por ofrecer el espacio necesario para el trabajo de laboratorio. También agradecemos a la

Dirección General Marina (DIMAR) y a la base naval ARC “Málaga” por permitirnos el ingreso a los sitios de estudio, a la Corporación Autónoma Regional del Valle del Cauca (CVC) por el permiso de investigación en diversidad biológica otorgado; a las estudiantes A. Montoya y N. Fiesco por su ayuda en el trabajo de Campo.

Módulo de investigación

Entre la norma y la vida cotidiana: caracterización de los programas de Riesgo Cardio Vascular en Cali-Colombia. Presentación de resultados y discusión preliminares

Among the norm and everyday life: characterization of Cardio Vascular Risk programs in Cali-Colombia. A qualitative study

Sheila-Andrea Gómez-Peñaloza^{a,b}, Adolfo Contreras^b

- a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
b. Centro para el Desarrollo de Políticas y Tecnologías en Salud Pública- CEDETES- Universidad del Valle, Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Sheila-Andrea Gómez-Peñaloza
Departamento de Epidemiología y Salud Pública
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: sagomez@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Introducción: Uno de los enormes desafíos del Sistema de Salud Colombiano para la prestación de servicios es la atención a las Enfermedades de Riesgo cardiovascular-RCV-, principalmente la Diabetes Mellitus Tipo 2 -DM2- y la Hipertensión Arterial -HTA- y sus complicaciones. Ante la magnitud de tal problemática, el objetivo fundamental de este sistema debe ser mejorar las condiciones de salud de la población que atiende, lo que se logra, en parte, mediante la prestación de servicios de salud efectivos y atentos de la dignidad y expectativas de los usuarios; servicios que se concretan en los programas de prevención y control.

Objetivo: Caracterizar los programas, de distintas entidades de salud, para la prevención y el control de la DM2 e HTA en Cali, desde la voz de quienes los coordinan e implementan.

Materiales y métodos: Se seleccionaron el total de los profesionales de los programas. Se realizaron entrevistas para codificación abierta, axial y selectiva, observación no participante y análisis de contenido. Se siguieron los criterios de credibilidad, auditabilidad, transferibilidad y saturación de categorías. La recolección y el análisis descriptivo de la información se

desarrollaron entre noviembre de 2013 y diciembre de 2014.

Resultados: Se presenta la descripción detallada sobre el diseño, implementación y evaluación de los programas de RCV. Prestando especial atención a los perfiles y los procesos de formación de los profesionales que los coordinan y orientan; el modelo y las acciones particulares de atención; el contexto normativo y valoración del proceso de atención: Fortalezas, debilidades y recomendaciones.

Conclusión: Los programas de RCV son iniciativas que buscan controlar el avance de las complicaciones clínicas individuales. Están conformados por equipos interdisciplinarios, encargados de instruir a los pacientes sobre la urgencia de cambiar sus prácticas cotidianas. Estas orientaciones no logran impactar la compleja realidad social y familiar que rodea la aparición, el control y la eliminación de las enfermedades de este tipo. De esta manera, la respuesta de los servicios de salud está alejada de las particularidades y necesidades de las poblaciones que atienden; situación que redundará en la baja adherencia a los programas y al aumento de complicaciones médicas.

Palabras clave: Riesgo cardiovascular, Diabetes Mellitus, hipertensión arterial.

Gómez-Peñaloza S-A, Contreras A. Entre la norma y la vida cotidiana: caracterización de los programas de Riesgo Cardio Vascular en Cali-Colombia. Presentación de resultados y discusión preliminares. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):35-6

ABSTRACT

Introduction: One of the great challenges of the Colombian health system for the provision of services is the attention to Cardiovascular Disease Risk-RCV- mainly Type 2 Diabetes Mellitus -DM2- and Hypertension -HTA- and its complications. This is a major problem, in its context the main objective of the health system should be to improve the health conditions of the population it serves. What is achieved in part through the provision of effective health services and caring for the dignity and expectations of users; services that are specified in the programs of prevention and control.

Objective: To characterize programs from entities health, prevention and control of type 2 diabetes and hypertension in Cali, from the voice of those who coordinate and implement this programs.

Materials and methods: A total programs professionals were selected. Interviews for open, axial and selective coding, no participant observation and content analysis were performed. The criteria of credibility, auditability, transferability and saturation categories were followed. The collection and analysis of information descriptive took place between November 2013 and December 2014.

Results: The detailed description of the design, implementation and evaluation of programs RCV is presented. Paying particular attention to the profiles and pro-

cesses of formation of professionals who coordinate and guide; the model and the particular actions of care; the regulatory and rating of the care process: Strengths, weaknesses and recommendations. Conclusion: RCV programs are initiatives that seek to monitor the progress of individual clinical complications. They are made by interdisciplinary teams, responsible for instructing patients about the urgency to change their daily practices. This guidelines fail to impact the complex social and family circumstances surrounding the occurrence, control and elimination of diseases of this type. Thus, the response of health services is far from the peculiarities and needs of the populations they serve; situation resulting in poor adherence to programs and increased medical complications.

Keywords: Cardiovascular risk, Diabetes Mellitus, hypertension and programs.

BIBLIOGRAFÍA

Arellano O, Peña F. Salud y sociedad. Aportaciones del pensamiento latinoamericano. Medicina social. 2006; 1(3).

Concha M, Rodríguez C. Funcionalidad familiar en pacientes diabéticos e hipertensos compensados y descompensados. Revista Theoria. 2010; 19.

Ministerio de salud y protección social.

Sistematización de experiencias exitosas en la atención integral de las enfermedades no transmisibles y estilos de vida saludables. 2010.

Ministerio de salud y protección social. Documento marco: esquema de asistencia técnica para enfermedades no transmisibles. 2010.

Ministerio de salud y protección social. Propuesta para el fortalecimiento de la rendición de cuentas en enfermedades no transmisibles y estilos de vida saludables. 2010.

Ministerio de salud y protección social. Resolución 412 de 2000. Guías de promoción de la salud y prevención de enfermedades en la salud pública. 2007.

AGRADECIMIENTOS

Universidad del Valle, Centro para el Desarrollo de Políticas y Tecnologías en Salud Pública- CEDETES-Universidad del Valle

Grupo Salud Sexual y reproductiva- escuela de medicina- Universidad del Valle Entidades Administradoras del Plan de Beneficios –EPS- e Instituciones prestadoras de servicios de salud- IPS-.

Coordinadores y profesionales de los programas de Riesgo Cardio Vascular.

Manejo de las redes sociales electrónicas por parte de los estudiantes de medicina

Management of electronic social networks by medical students

Pedro José-Villamizar^{1,a}, Sandra Moreno^{2,a}, Freddy Moreno^{3,a}

1. Médico, Especialista en Cirugía Pediátrica, Profesor Departamento de Maternoinfantil.
2. Odontóloga, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
3. Odontólogo, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Freddy Moreno

<http://orcid.org/0000-0003-0394-9417>

Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

Facultad de Ciencias de la Salud

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: fmorenog@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

Introducción: En el 2013 se realizó la caracterización sociodemográfica y de manejo del tiempo libre de los estudiantes de medicina de la Pontificia Universidad Javeriana (Cali, Colombia), en cuya encuesta y grupo focal se recolectó información sobre el acceso a Internet, el manejo de las redes sociales electrónicas (RSE) y la eventual posibilidad de difundir fotografías con los pacientes durante las prácticas de docencia asistencial.

Objetivo: Identificar el manejo de las RSE por parte de los estudiantes de medicina respecto a la publicación de fotografías con los pacientes.

Materiales y métodos: Estudio descriptivo de corte transversal que caracterizó a los estudiantes de medicina de la PUJ Cali. De los 423 estudiantes matriculados en enero de 2013, 299 diligenciaron una encuesta diseñada en el software Cardiff TELEform® Ver. 10.0. Asimismo, 20 estudiantes escogidos aleatoriamente constituyeron un grupo focal para discutir sobre la publicación de fotografías en las RSE.

Resultados: El 97,6% de los estudiantes encuestados manifestaron ser usuarios activos de por lo menos una de las principales RSE (96,2% Facebook, 70,5% Instagram y 44,1% Twitter). El 17,6% (52

manifestó haber publicado por lo menos en una ocasión una fotografía en la que se observa la atención a pacientes.

Conclusión: La gran mayoría de los estudiantes tiene teléfonos tipo Smartphone y tienen perfil de usuario en las principales RSE, en donde difunden fotografías de los pacientes durante la atención médica asistencial que podrían tener implicaciones éticas y legales, y fotografías de diversas actividades que podrían ir en detrimento del profesionalismo médico.

Palabras clave: Caracterización sociodemográfica, programa académico de medicina, estudiantes de medicina, redes sociales electrónicas, profesionalismo médico, ética médica.

ABSTRACT

Background: In 2013 the sociodemographic characterization and the free-time management of the students of medicine at the Pontificia Universidad Javeriana (Cali, Colombia) was performed, whose survey and focus group was collected information about Internet access, the managing of electronic social networks (ESN) and the eventual possibility of disseminating pictures with patients during care teaching practices.

Villamizar P-J, Moreno S, Moreno F. Manejo de las redes sociales electrónicas por parte de los estudiantes de medicina. *Salutem Scientia Spiritus* 2015; 1(Suppl 1):37-8.

Aim: Identify the management of ESN by medical students respect to the publication of pictures with patients.

Materials and methods: Descriptive cross-sectional study that characterized the medical students at the PUJ Cali. Of the 423 students enrolled in January 2013, 299 filled out a survey designed in Cardiff TELEform® software Ver. 10.0. Also, 20 students were chosen randomly to form a focus group to discuss the publication of pictures with patients in the ESN.

Results: 97.6% of students surveyed reported they are active members of at least one of the main CSR (96.2% Facebook, 70.5% Instagram and 44.1% Twitter). 17.6% reported having published at least once a picture in which patient care is observed.

Conclusion: The great majorities of students has Smartphone's and have user profile on the main ESN, where disseminated pictures of patients during

medical care that could have ethical and legal implications, and pictures of various activities that could be detrimental to the medical professionalism.

Keywords: Socio-demographic characterization, Medical School Curriculum, medical students, electronic social networks, medical professionalism, medical ethics.

REFERENCIAS

Shore R, Halsey J, Shah K, Crigger BJ, Douglas SP, Council on Ethical and Judicial Affairs of American Medical Association. Report of the AMA Council on Ethical and Judicial Affairs: professionalism in the use of social media. *J Clin Ethics*. 2011; 22(2):165-72.

British Medical Association. Using social media: Practical and ethical guidance for doctors and medical students [Internet].

British Medical Association: London; 2011. Disponible en: <http://bma.org.uk/practical-support-at-work/ethics/ethics-a-to-z>

Organización Médica Colegial. Manual de estilo para médicos y estudiantes de medicina sobre el buen uso de redes sociales [Internet]. Consejo General de Colegios Oficiales de Médicos de España: Madrid; 2014. Disponible en: <http://eticamedicarrss.com/2014/05/13/manual-de-estilo-para-medicos-y-estudiantes-de-medicina-sobre-el-buen-uso-de-redes-sociales/>

AGRADECIMIENTOS

A la Pontificia Universidad Javeriana Cali por financiar este estudio a través de la Convocatoria Interna 2013-2014.

Métodos bioinformáticos aplicados a la investigación en salud

Bioinformatic methods applied to health research

Janneth González^{1,a}

1. Médico, Magíster en Ciencias Biológicas, Doctorado en Ciencias Biológicas.

a. Departamento de Nutrición y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Janneth González
Departamento de Nutrición y Bioquímica
Facultad de Ciencias
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: janneth.gonzalez@javeriana.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de mayo del 2015.

ACEPTADO: 1 de julio de 2015.

RESUMEN

La comunidad de investigadores está desarrollando nuevos métodos integrados que involucran diferentes áreas de especialización en ciencia. En la última década se ha visto un cambio dramático en el uso de nuevos métodos en la mayoría de los campos de la biología computacional, los cuales han adquirido tal importancia que se podría considerar una interacción perfecta entre la informática y la biología avanzada. El resultado es que la biología se está transformando de una ciencia puramente basada laboratorio a una ciencia de la información también. La información incluye vistas globales integrales de secuencias de ADN, expresión del ARN, interacciones de proteínas o conformaciones moleculares. Cada vez más, los estudios biológicos comienzan con el estudio de las enormes bases de datos para ayudar a formular hipótesis específicas o diseñar experimentos a gran escala. Con la explosión de la información sobre la secuencia y estructura a disposición de los investigadores, el campo de la biología computacional está desempeñando un papel cada vez más importante en el estudio de problemas biológicos y biomédicos fundamentales. El desafío para los biólogos computacionales es ayudar en el

descubrimiento de genes y en el diseño de la modelización molecular, la mutagénesis dirigida, y los experimentos de otros tipos que potencialmente pueden revelar las relaciones previamente desconocidas con respecto a la estructura y función de los genes y proteínas con un enfoque interdisciplinar.

Los Biólogos computacionales son hoy en día quienes complementan los estudios basados puramente en laboratorio, que por lo general toman más preparación, personal, equipo, tiempo y costos según lo sugiere la literatura y con frecuencia no es factible en laboratorios húmedos implementar técnicas para aproximarse a la solución de algunos problemas biológicos. Aunque hay mucha evolución de los enfoques y mucho esfuerzo para lograr una integración de las disciplinas a la investigación biológica, se tiene poca comprensión de cómo los investigadores están haciendo frente a los retos de gestión de datos experimentales y computacionales longitudinales involucrados con el trabajo experimental en el día a día.

La Biología computacional puede ser considerada como una ciencia interdisciplinar basada en diferentes campos como la matemática, química, cinética,

mecánica estadística, estadística, lingüística computacional, biología molecular, biología evolutiva, genética, embriología, biología estructural, ingeniería, etc. En la última década, el desarrollo simultáneo de métodos experimentales en biología molecular y en biología computacional ha proporcionado un enorme conjunto de algoritmos que pretenden revelar la complejidad de los sistemas celulares y funciones biomoleculares tales como interacciones macromoleculares, que incluyen ADN, proteínas, lípidos y carbohidratos. Los diseños experimentales representan experimentos reales, donde el investigador manipula artificialmente alguna variable, condición, o tratamiento de variables aisladas o dependientes. La propuesta de esta conferencia es mostrar como aproximaciones de la biología computacional pueden apoyar el conocimiento en la investigación científica de algunos problemas en salud pública y mostrar diferentes niveles de una visión compartida entre la biología computacional y la biología experimental en Colombia.

Palabras clave: Salud pública, Biología computacional, Ciencia en Colombia, Innovación, Transferencia de conocimiento.

ABSTRACT

Science studies evolve different areas of specialization to integrated new methods that are being developed by the research community. Within the use of new methods in the last decade it has been seen a dramatic change and advance in most fields where methods in computational biology have gained such importance that could be considered a perfect interaction between computer science and advanced biology. The result is that biology is being transformed from a purely laboratory-based science to an information science as well. The information includes comprehensive global views of DNA sequence, RNA expression, protein interactions or molecular conformations. Increasingly, biological studies begin with the study of huge databases to help formulate specific

hypotheses or design large-scale experiments. With the explosion of sequence and structural information available to researchers, the field of computational biology is playing an increasingly large role in the study of fundamental biological and biomedical problems. The challenge facing computational biologists is aid in gene discovery and in the design of molecular modeling, site-directed mutagenesis, and experiments of other types that can potentially reveal previously unknown relationships with respect to the structure and function of genes and proteins from interdisciplinary approach[Reeder 2010].

Computational biologist are now a days complementing the purely laboratory-based studies which usually takes more preparation, people, equipment, time and finance of what literature suggests and frequently it is not feasible to direct with wet lab techniques some biological problems. Though there are many evolving approaches and much effort to bring a integration of disciplines to biological research, we have little understanding of how researchers are coping with the longitudinal experimental and computational data management challenges involved with day-to-day experimental work.

Computational biology can be considered as an interdisciplinary science based on different fields as mathematic, chemistry, kinetics, statistical mechanics, statistics, linguistics, molecular biology, evolutionary biology, genetics, embryology, structural biology, engineering etc. In the last decade, the simultaneous development of experimental methods in molecular biology and in computational biology has provided a huge set of algorithms that aim to reveal the complexity of cellular systems and biomolecular functions such as macromolecular interactions, which include DNA, protein, lipid, and carbohydrates. As Experimental designs represent true experiments where the researcher artificially manipulates some variable, condition, or treatment in the design to isolate and better

observe dependent variables. The proposal of this conference is just a sampling some kinds of problems focused on public health and approaches in computational biology for supporting knowledge on scientific research and show at different levels a share vision of Computational and experimental Biology in Colombia.

Keywords: Public health, computer biology, science in Colombia, innovation, knowledge transfer.

BIBLIOGRAFÍA

Reeder B. Characterizing Information Needs for Public Health Continuity of Operations: A Scenario-Based Design Approach. Dissertation. University of Washington. 2010

Sabogal A, Barreto GE, Ramirez D, Gonzalez J, Barreto V, Morales L, *et al.* Computational insights of the interaction among sea anemones neurotoxins and Kv1.3 Channel. *Bioinform Biol Insights.* 2014; 8:73-81. DOI: 10.4137/BBI.S13403.

Torrente D, Mendes da Silva RF, Lopes AA, González J, Barreto GE, Guedes RC. Increased calcium influx triggers and accelerates cortical spreading depression in vivo in male adult rats. *Neurosci Lett.* 2014; 558:87-90. DOI: 10.1016/j.neulet.2013.11.004.

Avila MF, Torrente D, Cabezas R, Morales L, García-Segura LM, Gonzalez J, Barreto GE. Structural insights from GRP78-NF- κ B binding interactions: A computational approach to understand a possible neuroprotective pathway in brain injuries. *J Theor Biol.* 2014; 345:43-51. DOI: 10.1016/j.jtbi.2013.12.010.

Romero J, Muñoz J, Tornatore TL, Holubiec M, González J, Barreto GE, *et al.* Dual role of astrocytes in perinatal asphyxia injury and neuroprotection. *Neurosci Lett.* 2014; 565:42-6. DOI: 10.1016/j.neulet.2013.10.046.

Normas para los autores

Presentación:

a) El manuscrito debe ser elaborado en el procesador de texto Microsoft Office Word® 2013 para Windows® o Microsoft Office Word® 2011 para Mac®. El archivo debe tener por nombre el título corto del manuscrito. El texto debe ser digitalizado en papel de fondo blanco tamaño ISO A4 (210x297 milímetros-21x29,7 centímetros) con márgenes de 30 milímetros-3,0 centímetros por los cuatro lados. La orientación de la página debe ser vertical.

b) El texto debe ser digitalizado en letra Times New Roman tamaño 12 y estructurado a una sola columna, justificado a izquierda y derecha, con espaciado anterior y posterior cero (0) y con interlineado 1,5 líneas.

c) El interlineado 1,5 líneas debe ser usado en todo el manuscrito, incluidas las páginas del título, resumen, texto, agradecimientos, referencias, tablas y leyendas pie de fotos.

d) Las páginas se deben numerar consecutivamente comenzando por la del título. El número de página se debe ubicar en el ángulo superior derecho de cada página.

e) Cada uno de los componentes o secciones del manuscrito deben empezar en una página aparte.

f) Los títulos de las secciones deben digitarse en letra Times New Roman tamaño 12, en mayúscula sostenida y en negrilla. Para comenzar a escribir el primer párrafo de cada sección se debe dejar un espacio.

g) Cuando se coloque una palabra en inglés o en otro idioma se debe emplear letra Times New Roman tamaño 12 en cursiva. Esta norma aplica para las expresiones en latín *per se*, *et al*, etc.

h) El estilo narrativo o “estilo científico” del manuscrito debe ser en todo caso impersonal y en tiempo pasado.

i) En la redacción del cuerpo del manuscrito, se debe emplear un lenguaje sencillo, estructurado y coherente, libre de ambigüedades que den a interpretaciones erróneas, en donde prime una prosa narrativa científica informativa, persuasiva, racional, objetiva, directa, breve, impersonal y desinteresada. Asimismo se debe emplear un lenguaje libre de jerga lugareña, tecnicismos innecesarios y frases rimbombantes.

j) Las tablas, figuras y anexos citados en el cuerpo del manuscrito deben ser ordenadas al final del manuscrito después de las referencias, cada una en una página diferente.

k) La extensión total del archivo –incluida la página de inicio, el cuerpo del manuscrito, las tablas, las figuras y los anexos– no deberá exceder las 20 páginas.

• Estructura página de autores:

Autores: El nombre de cada uno de los autores (si se tienen dos nombres emplear solo el primero, al igual que los apellidos. En caso de emplear ambos nombres o ambos apellidos separarlos entre ellos con guiones, por ejemplo: José-Fernando Gómez, ó José Gómez-Urrego. Es requisito fundamental de esta revista que por lo menos el autor principal a quien se le dirige la correspondencia cuente con el número de identificación ORCID, el cual consiste en un identificador digital que distingue a un investigador de otros investigadores que quizás cuenten con nombres y apellidos homónimos. Consultar ORCID: <http://orcid.org/>

Debajo del nombre se deben indicar todos los grados académicos que condujeron a título del más bajo al más alto (pregrado, especialización, sub-especialización, maestría, doctorado, postdoctorado). En caso de estudiantes de pregrado se debe colocar el nombre del programa académico. Debajo de los grados académicos se debe indicar la filiación institucional desde la más particular a la más general (departamento, facultad y universidad). Es a esta institución a la que se le atribuye el trabajo. Entre paréntesis al final del nombre de la universidad se debe colocar la ciudad y el país en donde ésta se encuentra. El orden de los autores dependerá de la decisión que de forma conjunta adopten ellos mismos. Todas las personas que figuren como autores deben haber participado en grado suficiente para asumir la responsabilidad pública del contenido del manuscrito. Para concederle a alguien el crédito de autor su contribución en el manuscrito debe ser esencial respecto a la concepción y el diseño del estudio (recogida de los datos, o el análisis y la interpretación de los mismos); a la redacción del artículo o la revisión crítica de una parte sustancial de su contenido intelectual; y a la aprobación final de la versión que será publicada después de la revisión por pares revisores y/o evaluadores. La participación exclusivamente en la obtención de fondos o en la recogida de datos o la supervisión general del grupo de investigación no justifica la autoría. La revista solicita a los autores que describan la participación de cada uno de ellos en la carta de

envío. El resto de personas que contribuyan con el manuscrito y que no tengan suficientes responsabilidades que justifiquen ir como autores, podrán citarse en la sección de agradecimientos.

Correspondencia: Corresponde a los datos ubicación del autor principal a quien se le dirige la correspondencia y con quien se establece todo el proceso de publicación. Incluye el nombre completo del autor tal cual figura en el apartado de autores, el correo electrónico institucional, y la filiación institucional tal cual figura en el apartado de autores.

Estructura manuscrito:

Para ordenar las diferentes secciones del manuscrito, la revista propone elaborar una página de título, el cuerpo del manuscrito, las referencias, las tablas, las figuras y los anexos.

• **Página de título:**

La primera página de la página de título contendrá:

El título del artículo (en español y en inglés): Corresponde a la etiqueta que nombre, identifica y determina un artículo. Debe ser atractivo (es lo primero que se lee y tal vez lo último que se lee de un artículo); debe ser exacto (su extensión deberá ser entre 1 y 20 palabras); debe ser preciso (incluir el descriptor en salud –palabra clave– más importante); y debe ser específico (relacionarse directamente con la pregunta de investigación y con el objetivo general del estudio).

Título abreviado o titulillo (en español): De no más de 40 caracteres (incluidos letras y espacios) se emplea como cabezal de las páginas para identificación rápida del artículo. Se recomienda emplear el descriptor en salud –palabra clave– más importante.

• **La segunda página de la página de título contendrá:**

Resumen: Podrá ser descriptivo de 150 palabras para el caso de los reportes de casos, revisiones de tema y notas de clase, y estructurados de 250 palabras para el caso de los artículos originales de investigación y de las revisiones sistemáticas de la literatura. En ambos tipos de resumen se indicarán los objetivos del estudio, los procedimientos básicos (la selección de la muestra, el diseño metodológico, los métodos de observación, el análisis estadístico), los resultados más destacados (mediante la presentación de datos de forma concreta con su significación estadística –en caso de haberla–), y las principales conclusiones, haciendo énfasis en aquellos aspectos del estudio o de las observaciones que resulten más novedosos o de mayor importancia. En caso del resumen descriptivo, estos aspectos se narran de forma impersonal y en tiempo pasado de forma continua. En caso del resumen estructurado se deben identificar las secciones objetivo, materiales y métodos, re-

sultados y conclusiones, y mantener el estilo gramatical en tercera persona y en tiempo pasado. En ninguno de los dos tipos de resúmenes se harán citaciones a referencias. Un buen resumen señala el objetivo de la investigación, describe la metodología utilizada, sintetiza los resultados y enuncia las conclusiones principales del artículo. En ningún caso un resumen puede contener información o conclusiones que no figuren en el artículo. Después del título, los lectores pasan al resumen, por lo que debe estar escrito de forma clara y sencilla para predisponer favorablemente al lector hacia la lectura completa del manuscrito. Del mismo modo, el resumen debe proveer la información necesaria para que el lector determine si lee o no el artículo de forma completa de acuerdo a sus intereses particulares. Por tanto, se recomienda escribir el resumen una vez finalizada la elaboración del artículo.

Palabras clave: Podrán emplearse de seis a diez palabras clave o descriptores en salud, de las cuales máximo cuatro serán propuestas por el(los) autor(es) de acuerdo a la temática del manuscrito y el resto obtenidas de los encabezados de temas médicos (en inglés Medical Subject Headings –MeSH–). Los términos jerárquicos MeSH son desarrollados por la Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos (en inglés National Library of Medicine –NLM–) y se pueden obtener en inglés y en español. También se pueden consultar los Descriptores en Ciencias de la Salud –DeCS– desarrollados por la Biblioteca Virtual en Salud Bireme en español, inglés y portugués. Consultar MeSH <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>; consultar DeCS: <http://decs.bvs.br/E/homepagee.htm>

• **La tercera página de la página de título contendrá:**

Abstract: Traducción coherente del resumen en inglés.

Key words: Traducción de los descriptores en salud de acuerdo al MeSH o al DeCS.

• **Cuerpo del manuscrito:**

Inicia en la cuarta página del manuscrito:

Para estructurar el cuerpo del manuscrito se va a emplear el formato IMRYD (acrónimo de introducción, materiales y métodos, resultados y discusión) características de los artículos originales de investigación biomédica. Adaptaciones de esta estructura se sugieren para los reportes de casos, revisiones sistemáticas de la literatura y revisiones de tema. El formato IMRYD ha sido adoptado por un número cada vez mayor de revistas académicas desde la primera mitad del siglo XX y es considerado como uno de los requisitos uniformes para trabajos presentados a revistas biomédicas del Comité Internacional de Directores de Revistas Médicas. Los cuatro componentes del formato IMRYD que estructuran un manuscrito deben responder las siguientes preguntas

que se plantean respectivamente. Cada sección del cuerpo del manuscrito inicia en una página aparte.

Introducción: ¿Por qué se llevó a cabo el estudio? ¿Cuál fue la pregunta de investigación, la hipótesis puesta a prueba o el propósito de la investigación?

Normalmente se puede estructurar en cinco párrafos en donde el primero introduce al lector al tema tratado, el segundo y el tercero plantean un estado del arte muy conciso, el cuarto la justificación del estudio y el quinto y último el propósito del manuscrito. No obstante el(los) autor(es) podrán elaborar y justificar una introducción más extensa que inclusive cuente con sub-secciones. En esta sección se da inicio a la citación de las referencias bibliográficas estrictamente necesarias. La citación se hará a través de números arábigos consecutivos (1, 2, 3, 4...) de acuerdo al orden de aparición –citación– colocados después de todo signo de puntuación al final de cada oración o párrafo sin ningún tipo de paréntesis, llave o corchete y en supra-índice (.1). Si en un mismo párrafo se citan varias referencias se pondrán de forma consecutiva para el caso de dos (.1,2), para el caso de más de dos se emplea el intervalo (.1-4) y para el caso de varias consecutivas y no consecutivas (.1,2-5,6-10,13). Las referencias pueden ser citadas en la introducción, en los resultados, en la discusión, en las tablas y en las figuras.

Materiales y métodos: ¿Cuándo, dónde y cómo se hizo el estudio? ¿Qué materiales se utilizaron o que se incluyó en los grupos de estudio (los pacientes, etc.)?

Se sugiere que el(los) autor(es) desarrolle(n) la sección de materiales y métodos con sub-secciones para describir el tipo de estudio (diseño metodológico), la muestra (tipo de muestra, criterios de inclusión y exclusión, naturaleza de la selección de la muestra, procedimiento como fueron distribuidos los grupos intervención y control de la muestra), para el caso de humanos datos socio-demográficos como edad, sexo y grupo étnico, para el caso de biomodelos animales datos como edad, talla, peso, sexo y condiciones generales del bioterio (cantidad y tipo de alimento, temperatura, humedad, cantidad de luz), trabajo de campo (protocolos de recolección y registro de la información), observación (protocolos de observación y análisis), análisis estadístico (pruebas estadísticas, nombre y versión del software, justifique el uso de valores p). En esta sección se pueden elaborar y citar tablas y figuras como apoyo para representar materiales y métodos empleados en el estudio: lo que no se debe es citar las tablas y figuras con resultados. Una sub-sección fundamental son las consideraciones éticas, las cuales deberán estar explícitas en la sección de materiales y métodos. Si la muestra fue constituida por seres humanos se hará referencia al riesgo de participación de acuerdo la Resolución 008430 de 4 de Octubre de 1993, a los principios éticos para las investigaciones médicas en seres huma-

nos de acuerdo a la Declaración de Helsinki y se hará referencia al comité de ética institucional en humanos que avaló el estudio. Copia del aval del comité de ética podrá ser solicitada por el editor para el caso de los artículos originales derivados de investigación; así como copia del consentimiento informado para el caso de los reportes de casos. Si la muestra fue constituida por animales se hará referencia a lo estipulado por la Resolución 008430 de 4 de Octubre de 1993, la Ley 84 de 1989 y a la normatividad particular de cada bioterio. Copia del aval del comité de ética institucional en animales y del bioterio podrá ser solicitada por el editor para el caso de los artículos originales derivados de investigación que experimente con biomodelos animales.

Resultados: ¿Qué respuesta se encontró respecto al problema de investigación? ¿Qué se encontró en el estudio? ¿Era cierta la hipótesis de la prueba?

Los resultados corresponden a lo exclusivamente encontrado en el estudio. Estos resultados se pueden presentar a manera de texto, tablas y figuras. El(los) autor(es) determinarán la mejor forma de presentar los resultados siguiendo una secuencia lógica, en la que no se repitan los resultados descritos a manera de texto con los resultados presentados en las tablas y figuras. En esta sección no se explican, contrastan o justifican los resultados, simplemente se presentan.

Discusión: ¿Qué podría implicar la respuesta y por qué es importante? ¿Cómo encaja con lo que otros investigadores han encontrado? ¿Cuáles son las perspectivas para futuras investigaciones?

En esta sección se contrastan los resultados del estudio con el conocimiento pre-existente reportado en la literatura. Se recomienda exponer los resultados en la misma secuencia lógica de la sección anterior y contrastarlos inmediatamente, para lo cual es completamente deseable desarrollar la discusión por medio de sub-secciones. El(los) autor(es) debe(n) tener cuidado con repetir información dispuesta en las secciones introducción y/o resultados; fundamentalmente se debe explicar en que consisten los resultados a partir de las observaciones realizadas en contraste con otros estudios pertinentes, para determinar el significado de dichos resultados de acuerdo al análisis estadístico, así como sus beneficios y limitaciones para tener en cuenta en estudios futuros, para finalmente llegar a las conclusiones. Si bien IMRYD incluye las conclusiones al final de la discusión, la tendencia de la revistas biomédicas es separarlas en una sección independiente, lo cual se aplica en esta revista.

Conclusiones: Las conclusiones se deben relacionar directamente con los objetivos del estudio, de tal forma que respondan la pregunta de investigación de forma general y específica. Es muy común que el(los) autor(es) sobredimensione(n) las conclusiones, dando como resultado afirmaciones poco fundamentadas y/o

conclusiones insuficientemente avaladas por los resultados. Es totalmente deseable que se propongan nuevas hipótesis (principalmente para el caso de los estudios de tipo descriptivo) y si resulta oportuno, hacer recomendaciones. Algunas revistas desarrollan una sección con el nombre de recomendaciones; en el caso particular de ésta revista, si se van a hacer recomendaciones, deben colocarse al final de la sección de conclusiones.

Agradecimientos: En esta sección se deben incluir todas aquellas personas que han colaborado con el estudio o con la elaboración del manuscrito, pero que no cumplen los criterios de autoría, tales como, ayuda técnica recibida, ayuda en la escritura del manuscrito fundamental en la corrección de estilo, o apoyo general prestado por jefes de departamento, coordinadores de laboratorios y/o directores de grupos de investigación. En todo caso se debe colocar el nombre del colaborador y la descripción de la colaboración específica. También es deseable incluir en los agradecimientos las entidades que financiaron el estudio. Para todo caso, el agradecimiento a colaboradores y/o instituciones, puede ser confirmado por el editor, quien podrá solicitar al(los) autor(es) la información de contacto para corroborar la información y la autorización; esto porque de una u otra forma se puede deducir que las personas citadas en los agradecimientos de alguna manera avalan los datos y las conclusiones del estudio.

Financiamiento: En caso que el estudio del que deriva el manuscrito haya sido financiado por alguna institución, se deberá colocar el nombre de la institución, la naturaleza de la institución (privada o pública), la forma en que fueron adjudicados dichos recursos, bien sea por convocatoria interna, convocatoria externa (nacional o internacional) y/o becas-pasantías, el nombre del programa de la adjudicación de recursos, y el código numérico de identificación de la adjudicación (lo que se reconoce como GRANT). Se debe tener en cuenta que la financiación de un estudio puede generar de una u otra forma conflicto de intereses, lo cual debe ser declarado tal como se ha expuesto con anterioridad.

Referencias: Las referencias o citas bibliográficas constituyen una sección destacada en un trabajo científico. La selección cuidadosa de documentos relevantes, es un elemento que da solidez a la exposición teórica del cuerpo del manuscrito, a la vez que constituye una importante fuente de información para el lector. El estilo de citación y el formato de las referencias bibliográficas que emplea esta revista es el denominado Estilo Vancouver, sugerido para las revistas biomédicas por el Comité Internacional de Directores de Revistas Médicas (ICMJE). El(los) autor(es) debe(n) enumerar las referencias consecutivamente según el orden en que se mencionen por primera vez en el cuerpo del manuscrito (introducción, materiales y métodos, resultados y discusión) y en las tablas y figuras. Las referencias deben numerarse mediante números arábigos consecutivamente, según el orden en que se mencionen por primera vez en el texto, colocados después de todo

signo de puntuación al final de cada oración o párrafo sin ningún tipo de paréntesis, llave o corchete y en supra-índice. Cuando hay más de una cita, éstas deben separarse mediante comas, pero si fueran correlativas, se menciona la primera y la última separadas por un guion. Cuando en el texto se menciona un autor, el número de la referencia se pone tras el nombre del autor. Si se trata de un trabajo realizado por dos autores se colocan los nombres de ambos autores y el número de referencia. Si hay más de dos autores, se cita el primero de ellos seguido de la abreviatura “et al” y el número de referencia. Se incluirán sólo aquellas referencias consultadas personalmente por los autores. Citar trabajos a través de opiniones de terceros, puede suponer que se le atribuyan opiniones inexistentes. También es frecuente que el trabajo esté mal citado y que contribuyamos a perpetuar errores de citación. El editor podrá determinar cuando una referencia citada a partir de terceros puede ser empleada. Los documentos que se citen deben ser actuales. Para esta revista la discusión se debe centrar en trabajos de máximo 10 años de publicación. El editor podrá determinar excepciones de acuerdo a consideraciones especiales sustentadas y justificadas por el(los) autor(es) y ratificadas por los pares revisores y/o evaluadores. Respecto al número de citas que se deben incluir en cada trabajo, se recomienda que los artículos originales derivados de investigación y los reportes de casos incluyan hasta 25 referencias; mientras que las revisiones sistemáticas de la literatura y las revisiones de tema incluyan mínimo 50 referencias. El editor podrá determinar excepciones de acuerdo a consideraciones especiales sustentadas y justificadas por el(los) autor(es). Para evitar errores en la construcción de una referencia bibliográfica en el Estilo Vancouver, se recomienda verificar las referencias con los documentos originales o en PubMed. Una vez finalizada la sección de referencias, el(los) autor(es) debe(n) asegurarse de la correspondencia de las citas en el texto y el número asignado en las referencias. Se recomienda al(los) autor(es) evite citar resúmenes, la citación de una referencia bibliográfica implica la lectura de la totalidad de la misma. Del mismo modo que se debe evitar la citación de referencias bibliográficas en proceso de publicación, para lo cual se debe manifestar entre paréntesis “en prensa” o “en proceso de publicación”, lo cual podrá ser corroborado por el editor y decidir si acepta o no la referencia. Esta revista no aceptará la referencia de comunicaciones personales, salvo que el(los) autor(es) envíen copia del documento adjunto a la carta de envío y justifiquen su citación. El orden de la ficha bibliográfica (referencia) será el recomendado por las Normas Vancouver, para lo cual El(los) autor(es) podrá(n) basarse en los ejemplos que ofrece el Index Médicus de la NLM. Allí mismo se pueden consultar las abreviaturas de los títulos de las revistas en el listado de revistas indizadas (List of Journals Indexed in Index Medicus) y el Index Medicus Latino-Americano (IMLA) de Latindex. De igual forma la abreviatura de determinado nombre de revista puede ser consultada en el sitio web de la misma. Consultar Index Medicus: <http://www.nlm.nih.gov/archive/20130415/tsd/serials/lji.html>

El estilo de los Requisitos Uniformes denominado Estilo Vancouver, en gran parte se basa en el estilo normalizado del Instituto Nacional Estadounidense de Estándares (del inglés American National Standards Institute—ANSI—) adoptado por la NLM pasa sus bases de datos. Los Requisitos de Uniformidad Estilo Vancouver contienen 41 ejemplos de diferentes documentos que pueden utilizarse como referencias bibliográficas y la manera como deben ir en la sección referencias. Consultar NIH (International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE) Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals: Sample References): http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html

Tablas: El(los) autor(es) debe(n) adjuntar las tablas al final del manuscrito después de las referencias en una página aparte. Cada tabla se organiza en una página aparte. Las tablas pueden ser citadas en el cuerpo del manuscrito (introducción, materiales y métodos, resultados y/o discusión), sin embargo solo las que presenten resultados deberán ser citadas por primera vez en la sección de resultados. Las tablas se deben numerar con números arábigos consecutivos 1, 2, 3... de acuerdo al número de tablas y al orden de citación, y se les debe asignar un título a cada una de ellas. Las tablas se citan de la siguiente forma (Tabla 1) antes del punto final o punto aparte del párrafo más apropiado para citarlas. En caso de citar varias tablas en una misma cita se hará de la siguiente forma (Tablas 1 y 2) ó (Tablas 1-3). El(los) autor(es) debe(n) asegurarse de que cada tabla se halle citada en el texto. Las tablas deben ser diseñadas directamente en el mismo procesador de texto en el que se ha desarrollado todo el manuscrito (Microsoft Office Word® 2013 para Windows® o Microsoft Office Word® 2011 para Mac®). No se aceptan tablas exportadas en formatos de imagen desde los diferentes programas estadísticos. Se deben insertar las filas y las columnas necesarias. En la primera fila agrupando todas las celdas de las columnas se debe colocar el número de la tabla (Tabla 1) y su título respectivo. En la segunda fila se deben colocar los encabezamientos de las columnas. De la tercera fila en adelante –las que sean necesarias– se colocaran los datos. En la última fila –en caso de ser necesario– se pueden colocar explicaciones adicionales o abreviaturas no usuales empleadas en cada tabla, a manera de llamadas para notas al pie, utilizando asteriscos (*, ** y ***). En caso de más de tres notas al pie se pueden utilizar números arábigos consecutivos (1, 2, 3, 4...). Para el diseño de la tabla se debe emplear el formato tabla con cuadrícula. No se deben hacer rellenos a las celdas. No se debe cambiar el tipo y el tamaño de la letra. El interlineado se debe mantener en 1,5 líneas. Si en la tabla se incluyen datos de otras publicaciones se debe colocar la referencia Estilo Vancouver de acuerdo al número consecutivo que va hasta el momento de citar la tabla en caso que la referencia se cite por primera vez, de allí la numeración continuará después de la tabla. Si la referencia se ha citado con anterioridad se coloca el mismo número de citación. Si la tabla es muy extensa e implica una dificultad en el diseño de la

revista, el editor podrá sugerir al(los) autor(es) que la citen como anexo para colocarla al final del manuscrito. El número máximo de tablas y de figuras será de seis. Será El(los) autor(es) el(los) que defina(n) cómo distribuir el número de tablas y de figuras.

Figuras: El(los) autor(es) debe(n) adjuntar las figuras al final del manuscrito después de las tablas en una página aparte. Cada figura se organiza en una página aparte. Las figuras pueden ser citadas en el cuerpo del manuscrito (introducción, materiales y métodos, resultados y/o discusión), sin embargo solo las que presenten resultados deberán ser citadas por primera vez en la sección de resultados. Las figuras se deben numerar con números arábigos consecutivos 1, 2, 3... de acuerdo al número de tablas y al orden de citación, y se les debe asignar un título a cada una de ellas. Las figuras se citan de la siguiente forma (Figura 1) antes del punto final o punto aparte del párrafo más apropiado para citarlas. En caso de citar varias tablas en una misma cita se hará de la siguiente forma (Figuras 1 y 2) ó (Figuras 1-3). El(los) autor(es) debe(n) asegurarse de que cada figura se halle citada en el texto. Debajo de cada figura debe ir un pie de foto en el que se ponga el número de la figura (Figura 1) y una breve explicación de lo que se muestra en la figura. No se debe cambiar el tipo y el tamaño de la letra. El interlineado se debe mantener en 1,5 líneas. Si las figuras corresponden a fotografías, estas deben ser de una resolución mayor a 300 DPI, en formatos de imagen PNG o TIF (nunca JPG) y no deben ser modificadas o recortadas, es decir, a la revista deben enviarse las figuras originales insertadas directamente en el documento del manuscrito. En caso que el editor estime conveniente, solicitará las fotografías originales al(los) autor(es). En caso de emplearse figuras correspondientes a fotografías de seres humanos, éstas no deben ser identificables y su uso debe estar autorizado por el consentimiento informado. Del mismo modo, en caso de utilizar una figura modificada a partir de la figura de otro autor se deberá citar la referencia bibliográfica en el pie de foto. Si se va a utilizar la misma figura sin ningún tipo de modificación, el editor solicitará el permiso del correspondiente autor para reproducir la figura. La única excepción se da en las imágenes de dominio público. Si las figuras corresponden a gráficos estadísticos elaborados con herramientas tipo Microsoft Office Power Point® 2013 para Windows® o Microsoft Office Power Point® 2011 para Mac®, o tipo Microsoft Office Excel® 2013 para Windows® o Microsoft Office Excel® 2011 para Mac®, deberán importarse directamente en el documento del manuscrito. Solo se aceptarán gráficos de otro software estadístico cuando estos no puedan elaborarse en los procesadores mencionados y deberán ser insertados como una fotografía, al mismo tiempo que deben cumplir con los mismos requisitos.

• **Otras consideraciones a tener en cuenta:**

Unidades de medida: Las medidas de longitud, talla, peso y volumen se deben expresar en unidades métricas (metro, kilogramo,

litro) o sus múltiplos decimales. Las temperaturas se deben expresar en grados Celsius (centígrados) y las presiones arteriales en milímetros de mercurio. Todos los valores de parámetros hematológicos y bioquímicos se presentarán en unidades del sistema métrico decimal, de acuerdo con el Sistema Internacional de Unidades (SI). No obstante, el editor podrán solicitar que, antes de publicar el manuscrito y en determinado caso, el(los) autor(es) añada(n) unidades alternativas o distintas de las del SI. Para el caso de las nomenclaturas de genes, nombres de especies biológicas y notaciones específicas se utilizarán las universalmente aceptada por las diferentes organizaciones internacionales.

Abreviaturas y símbolos: Se deben utilizar únicamente abreviaturas normalizadas. Se deben evitar las abreviaturas en el título, en el resumen y en las palabras clave. Cuando en el texto se emplee por primera vez una abreviatura, ésta debe ir precedida del término completo –por ejemplo: PCR (polymerase chain reaction), salvo si se trata de una unidad de medida común. De allí en adelante se podrá utilizar la abreviatura. Si las abreviaturas son en inglés, deberá colocarse el término completo en inglés. Lo propio si la abreviatura es en español.

Correcciones, retracciones o notas explicativas sobre los resultados de la investigación: En principio, el editor asume que los trabajos que envían los autores se basan en estudios honestos basados desde todo punto de vista en buenas prácticas de investigación. Sin embargo, el mismo editor o los pares revisores y/o evaluadores pueden detectar dos tipos de conflictos muy comunes: los errores involuntarios producto, por ejemplo, de una búsqueda insuficiente de fuentes de información primaria por limitaciones en el acceso a bases de datos que pueden ser fácilmente corregibles por los autores; y el fraude científico ante la detección

plagio, auto-plagio y/ conflictos de interés comerciales asociado a malas prácticas de investigación, lo cual ocasiona al rechazo absoluto del manuscrito.

Confidencialidad: La revista manifiesta que todo el proceso de recepción, revisión y/o evaluación, edición y publicación se lleva a cabo con el debido respeto a la confidencialidad de los autores. Al ser una revista con sistema de revisión por pares expertos (peer-review), se garantiza que los revisores no van a conocer la identidad de los autores así como los autores no van a conocer la identidad de los revisores, con el propósito de evitar conflictos de intereses. Por tanto el editor y el comité editorial no divulgarán ninguna información acerca de la recepción, contenido, situación del proceso de evaluación, críticas de los revisores, o decisión final sobre el manuscrito a ninguna persona, excepto a los mismos autores y revisores del mismo. Del mismo modo, los manuscritos recibidos para revisión y/o evaluación por pares, serán manejados conforme los derechos de los autores y las buenas prácticas editoriales de las revistas biomédicas, de tal forma que en todo momento se velará por la confidencialidad de la información salvaguardando la divulgación y la revelación de la misma contenida en los manuscritos hasta el momento de su publicación oficial en el OJS. El editor, el comité editorial y los pares revisores y/o evaluadores dejan claro que los manuscritos sometidos a revisión y/o evaluación son documentos privados y propiedad de los autores. Por tanto, El editor, el comité editorial y los pares revisores y/o evaluadores respetarán los derechos de los autores no discutiendo en público el trabajo de los autores o utilizando las ideas contenidas en el manuscrito, antes de que el mismo haya sido publicado. El revisor y/o evaluador no debe realizar copias del manuscrito para su archivo propio y no ha de intercambiarlo con otras personas, excepto con la autorización del editor.



Salutem Scientia Spiritus

**Revista de divulgación científica de la Facultad
de Ciencias de la Salud de la Pontificia
Universidad Javeriana Cali**

ISSN: 463-1426 (En Línea)