

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 VI Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia) 25, 26 y 27 de febrero de 2016

EDITORIAL

- 10 VI Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos.
Paula-Margarita Hurtado e Ignacio Zarante

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS

- 11 Ponencias.

MÓDULO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

- 17 Ponencias.

MÓDULO DE DEFECTOS CONGÉNITOS

- 23 Ponencias.

MÓDULO DE EPIDEMIOLOGÍA GENÓMICA

- 39 Ponencias.

MÓDULO DE CÁNCER

- 45 Ponencias.

MÓDULO DE INVESTIGACIÓN

- 54 Ponencias.

ANEXOS

- 61 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

CARLOS RODRIGO MONTEHERMOSO
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

HELBERG ASENCIO
Director Departamento de Ciencias Básicas de la Salud

MARCELA ARRIVILLAGA
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
JAVIER BOTERO, Universidad de Antioquia, Medellín (A) Colombia
ISABELLA ECHEVERRI, Universidad ICESI (VC) Colombia
IVAN DARIÓ FLOREZ, McMaster University, Hamilton (ON) Canadá
ELIZABETH JIMENEZ, Universidad de Los Andes (C) Colombia
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 VI Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos y Conmemoración del Día Internacional de las Enfermedades Raras y del Día mundial de los Defectos congénitos, llevado a cabo en la Pontificia Universidad Javeriana Bogotá entre el 25 y 27 de febrero de 2016.

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 02 | Suplemento 01 | Enero-Junio 2016

CONTENIDO

EDITORIAL

- 10 V Simposio de enfermedades asociadas a procesos genéticos .**
V Symposium of disease associated to genetic processes
Paula-Margarita Hurtado e Ignacio Zarante, Editores invitados

MÓDULO DE ENFERMEDADES RARAS

- 11 Aspectos éticos en enfermedades raras.**
Ethical aspects on rare diseases
Eduardo Díaz-Amado
- 13 Modelos, planes, políticas y estrategias de atención en salud local e internacional para pacientes con diagnóstico de enfermedades raras: Revisión sistemática de la literatura.**
Models, plans, policies and strategies of local and international health attention for patients diagnosed with rare-disease: Systematic review of the literature
Diego Rosselli, Camilo Castañeda, María-Alejandra Chirveches-Calvache, Camila Quirland, Alberto Aroca, Margarita Otálora, Lorena Barrera, Marlyn Zamora, Bethia Pacheco, María-José Polanía, Ana Holguín, Eduardo Cifuentes-Cardozo, Loira Lozano, Juan-Gabriel Salinas, Kristi Alfonso, Vanesa González-Marquina, Julieta Díaz, Nataly Estupiñán, María-Alejandra Rueda
- 15 Síndrome de Cockayne: Desde lo epidemiológico hasta lo molecular.**
Cockayne Syndrome: From epidemiology to the molecular bases
Paloma Botero-López, Enrique Vergara-Escudero, Elizabeth Londoño-Velasco

MÓDULO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

- 17 El programa de tamizaje neonatal ampliado en Colombia.**
Expanded newborn screening in Colombia
Antonio Bermúdez, Dora Robayo
- 19 Generalidades de los errores innatos del metabolismo.**
Inborn errors of metabolism: An overview.
Carlos-Javier Alméciga-Díaz
- 21 Tratamiento de las mucopolisacaridosis: Alcances y avances.**
Treatment of mucopolysaccharidosis: Scope and advances
Paula-Margarita Hurtado-Villa, Natalia Vallejo-Alzate

MÓDULO DE DEFECTOS CONGÉNITOS

- 23 Célula de Büngner.**
Büngner cell
Luis-Eduardo Nieto-Ramírez, Sara-Camila Torres-Arciniegas, Elsa-Carolina Ríos-Rosado, Ivonne-Andrea Torres-Jiménez, Sandy-Daniela Camargo-Casas.

- 25 Desarrollo de un modelo de identificación, análisis epidemiológico, descripción de factores de riesgo y manejo integral de las hipospadias en Latinoamérica y Bogotá.**
Development of a model of identification, epidemiological analysis, description of risk factors and integrated management of hypospadias in Latin America and Bogota
Nicolás Fernández, Ignacio Zarante
- 27 Efecto de la complementación con antioxidantes sobre la expresión de lncRNAs de genes impresos en placenta.**
Effect of supplementation with antioxidants on expression of lncRNAs from imprinting gene in placenta
Jose-Guillermo Ortega, Isabella Echeverry, Mildrey Mosquera, Blanca Salazar-Contreras, Cecilia Aguilar-de Plata
- 29 ¿El virus Zika está relacionado con la epidemia de microcefalia en Brasil?**
Does the Zika virus is related to the epidemic of microcephaly in Brazil?
Jorge Lopez-Camelo, Fernando-Adrian Poletta
- 31 Estudio transversal que reporta la prevalencia, mortalidad, distribución por sexo y frecuencia de malformaciones congénitas cardíacas en Bogotá entre los años 2001 y 2014.**
Cross study that report the prevalence, mortality, sex distribution and frequency of cardiac malformations in Bogotá between 2001 and 2014
Stefano Tassinari, Samuel Martinez, Nicole Erazo, Camila Pinzón, Gloria Gracia, Ignacio Zarante
- 33 Estado del arte en políticas públicas en Enfermedades Raras y Defectos Congénitos en Colombia.**
State of art in public policies on Rare Diseases and Birth Defects in Colombia
Angela-Patricia Chaves-Restrepo
- 35 Impacto social de las patologías urológicas congénitas en el sistema de salud colombiano.**
Social Impact of the Congenital urological malformations and the health care system in Colombia
Nicolás Fernández, Dan-Jaim Arreaza-Kaufman, Ignacio Zarante
- 37 El rol de la genética médica en los defectos congénitos.**
The role of medical genetics in birth defects
Paola Páez-Rojas

MÓDULO DE EPIDEMIOLOGÍA GENÓMICA

- 39 Estudio de clusters geográficos de anomalías congénitas.**
Study of geographic clusters of congenital anomalies
Fernando-Adrián Poletta
- 41 Impacto de implementación del sistema de notificación de anomalías congénitas SIVIGILA: estudio retrospectivo.**
Impact of implementing of notification system SIVIGILA in congenital anomalies: a retrospective study
Mary García-Acero
- 43 Participación de los genes RUNX2, NKX-2 y ROR1 en la progresión tumoral del cáncer de pulmón.**
Involvement of Genes Runx2, NKX2 and ROR1 in lung cancer
Ithzayana Madariaga, Sergio Aldana, Daniela Troncoso, Diana-Carolina Vargas, Angélica Herreño, Laura Rey, Mónica Molina, Andrea Ramírez, Christian Montoya, Viviana Chaparro, Adriana Rojas

MÓDULO DE CÁNCER

- 45 Adenocarcinoma gástrico difuso: Proceso molecular de un desconocido.**
Diffuse gastric cancer: Molecular process unknown
Martha-Lucia Montes-Hurtado, Ricardo-Andrés Montenegro, Alexandra Valencia
- 47 Asesoría genética para cáncer familiar.**
Genetic counselling for familial cancer
Yeinny Guatibonza

- 49 Curcumina: De la medicina ancestral a la terapéutica molecular contra el cáncer.**
Curcumin: From ancestral medicine to molecular therapy against cancer
Juan-Felipe Garzón, María-José Minotta, Natalia Jiménez-Cardozo
- 50 Experiencia de cáncer ocular (retinoblastoma y melanoma de coroides) en el suroccidente colombiano.**
Experience in ocular cancer (retinoblastoma and choroidal melanoma) in southwestern Colombia
Carolina Alarcon-Arciniegas
- 52 El trofoblasto: De la placenta a modelo de estudio del cáncer.**
The trophoblast: From placenta to a cancer research model
Susana Novoa-Herrán

MÓDULO DE INVESTIGACIÓN

- 54 Estudio piloto de la anatomía de las arterias coronarias en personas con factores de riesgo para enfermedad cardiovascular.**
Anatomical study of coronary arteries in people with cardiovascular disease risk factors
Carlos-Andrés Vergara, Catalina Rico-Cárdenas, Guillermo Rivera-Cardona
- 56 Microorganismos periodontales aislados de pacientes sometidos a cirugía de remplazo valvular en una clínica de la ciudad de Cali.**
Microorganisms isolated from periodontal patients undergoing valve replacement surgery at a clinic in the city of Cali
Sandra Moreno, Beatriz Parra, Freddy Moreno, Daniel Vásquez, Hugo Fernandez, Sandra Alba, Sara Gallego, Gilberto Castillo, Javier Botero, Adolfo Contreras
- 58 Diagnóstico molecular en enfermedades genéticas: A propósito de la enfermedad de Pompe.**
Molecular diagnosis of genetic diseases: About Pompe disease
Reggie García-Robles
- 60 Lanzamiento de la revista Salutem Scientia Spiritus.**
Introducing the Salutem Scientia Spiritus journal
Freddy Moreno

ANEXOS

- 61 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 limitaran 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

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

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

Síganos en Twitter:
 @SalutemScientia

La Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS se encuentra respaldada por:



Sello Editorial Javeriano

El Sello Editorial Javeriano forma parte de la vicerrectoría Académica y tiene como propósito impulsar y coordinar la actividad editorial de la Pontificia Universidad Javeriana Cali de acuerdo con las políticas y reglamentos institucionales.

La Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:



Licencia Creative Commons

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

La Revista SALUTEM SCIENTIA SPIRITUS se encuentra indexada en:



Directory of Open Access Journals (DOAJ)

DOAJ es un directorio en línea que indexa y proporciona acceso a revistas de alta calidad, acceso abierto y con sistema de revisión por pares.



Red Iberoamericana de Innovación y Conocimiento Científico (REDIB)

REDIB es una plataforma de agregación de contenidos científicos y académicos en formato electrónico producidos en el ámbito Iberoamericano.



Directorio Ulrich de publicaciones periódicas (Ulrichsweb)

Ulrichsweb es una base de datos bibliográfica que provee servicios de consulta sobre las revistas seriadas en el mundo entero.



Google Académico

Google Académico es un buscador de Google que se especializa en literatura científica-académica a través de la indexación de revistas (entre otros) para encontrar artículos científicos (entre otros).

VI Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos

VI Symposium of Disease Associated to Genetic Processes

Presentamos en este Suplemento los resúmenes de las ponencias del VI Simposio de Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos realizado en la Pontificia Universidad Javeriana Bogotá entre el 25 y 27 de febrero del presente año.

Desde su primera versión, en el año 2011, el evento se ha caracterizado por su creciente calidad académica y asistencia, así como por la pertinencia en temas de investigación básica aplicada a contextos clínicos. El evento ha logrado cautivar diferentes públicos objetivo: comunidad académica de las profesiones en salud, las ciencias sociales y humanas, asociaciones y familias de pacientes y público en general; Todos han encontrado en este espacio, el lugar ideal para intercambiar ideas y conocimientos en torno a diversos tipos de enfermedades que se asocian a procesos genéticos.

Este VI Simposio se llevó a cabo en la Sede de la Universidad Javeriana en Bogotá y contó con la participación de Semilleros de investigación de ambas sedes, tanto en la organización como en la presentación de ponencias.

El evento siempre se ha realizado con un formato de módulos y este año contamos con seis en los siguientes temas: Enfermedades raras, Errores innatos del metabolismo, Defectos congénitos. Epidemiología Genómica, Cáncer e Investigación. Igualmente, como ha sido tradición, el evento se une a la conmemoración del Día internacional de las enfermedades raras y este año también al Día mundial de los defectos congénitos (que se celebraba por 2da ocasión a nivel mundial).

Tuvimos la fortuna de tener un Curso Pre-Simposio en Epidemiología genética, con dos reconocidos investigadores de CONICET (Argentina), Jorge S. López Camelo PhD y Fernando A. Poletta PhD, quienes trabajaron con temas de mucha actualidad para poder dilucidar la carga genética de enfermedades raras o frecuentes.

A todas las personas y entidades que hicieron posible una edición más de este evento, agradecemos su participación y apoyo. ¡Esperamos seguir contando con su presencia cada año!

Paula-Margarita Hurtado.

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

Ignacio Zarante.

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

Editores invitados
Santiago de Cali, Junio 2016

Aspectos éticos en enfermedades raras

Ethical aspects on rare diseases

Eduardo Díaz-Amado^{1,a}

1. Médico Cirujano, Filósofo con Opción en Literatura, Especialista en Bioética, Magister en Historia y Filosofía de la Ciencia y la Medicina, Doctor en Filosofía.

a. Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Eduardo Díaz-Amado
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: eduardo.diaz@javeriana.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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Plantear los retos éticos asociados a las enfermedades raras implica ir más allá de la cuestión de las definiciones y de los típicos debates a su alrededor, entre ellos, los costos para el sistema de salud y las dificultades en investigación. Fundamentalmente implica formular adecuadamente el problema y aclarar qué es aquello que llamamos “ético” en esta discusión, lo que incluye, reconocer el contexto en el cual se da la discusión y, sobre todo, revelar aquellos elementos que usualmente permanecen invisibles en los debates políticamente correctos. En este sentido, es necesario subrayar que lo ético es inseparable de lo político, lo cultural, lo económico, lo social y lo jurídico. Se plantearon propuestas concretas a tres niveles: el Estado, el estamento médico y los pacientes/familias, entre ellas: incrementar el trabajo colaborativo entre los investigadores, mejorar la educación médica, diseñar un marco regulatorio adecuado, soporte efectivo del Estado para negociar con multinacionales y farmacéuticas, y un ejercicio responsable de los derechos por parte de pacientes y familias.

Palabras clave:

Enfermedades raras, ética.

ABSTRACT

Discussing the ethical aspects raised by rare diseases entails to go further the question of definitions and typical debates around them, some of them are health care costs and research difficulties. Fundamentally, it entails to appropriately set the problem and clarify the role of ethics in this discussion, which includes taking into account the context and, above all, unveiling the elements that usually remain invisible in politically correct debates. In this sense, it is necessary to stress that the ethical is inseparable from the political, the cultural, the economic, the social and the legal. Particular proposals were advanced at three levels: state, medical establishment and patients, for instance, to increase the collaborative work among researchers, to improve medical education, to develop a suitable regulatory framework, to obtain an effective state's support when negotiating with multinationals and pharmaceuticals, and to promote a responsible exercise of rights on the part of patients and their families.

Keywords:

Rare diseases, ethics.

BIBLIOGRAFÍA

Díaz-Amado E. Aspectos éticos en enfermedades raras. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):11-12.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

1. Carbajal Rodríguez L, Navarrete Martínez J. Enfermedades raras. *Acta Pediatr Mex.* 2015; 36:369-73.
2. Picavet E, Cassiman D, Pinxten W, and Simoens S. Ethical, legal and social implications of rare diseases and orphan drugs in Europe: meeting report of a Brocher symposium. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res.* 2013; 13(5): 571-3.
3. Reidenberg, M. Are drugs for rare diseases “essential”? *Bulletin of the World Health Organization.* 2006; 84(9): 686.

Módulo de enfermedades raras

Modelos, planes, políticas y estrategias de atención en salud local e internacional para pacientes con diagnóstico de enfermedades raras: Revisión sistemática de la literatura

Models, plans, policies and strategies of local and international health attention for patients diagnosed with rare-disease: Systematic review of the literature

Diego Rosselli^{1,a}, Camilo Castañeda^{2,b}, María-Alejandra Chirveches-Calvache^{3,a}, Camila Quirland^{4,c}, Alberto Aroca^{5,a}, Margarita Otálora^{6,a}, Lorena Barrera^{7,d}, Marlyn Zamora^{7,d}, Bethia Pacheco^{8,a}, María-José Polanía^{8,a}, Ana Holguín^{8,a}, Eduardo Cifuentes-Cardozo^{7,b}, Loira Lozano^{7,b}, Juan-Gabriel Salinas^{7,b}, Kristi Alfonso^{7,b}, Vanesa González-Marquina^{7,b}, Julieta Díaz^{7,b}, Nataly Estupiñán^{7,b}, María-Alejandra Rueda^{8,a}

1. Profesor asociado, Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística, Departamento de Neurología.
2. Estudiante de Maestría en Epidemiología Clínica.
3. Química Farmaceuta.
4. Estudiante de maestría.
5. Asistente de investigación, Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística.
6. Medica General.
7. Estudiante de medicina.

- a. Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).
- b. Hospital Universitario San Ignacio (Colombia).
- c. Universidad Católica de Chile (Chile).
- d. Universidad del Rosario (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Ana Holguín
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: holguina@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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Objetivo: Desarrollo de una revisión sistemática de la literatura sobre alternativas usadas internacionalmente en la atención integral de enfermedades raras, para identificar sus procesos principales, paso esencial para la creación de un modelo en Colombia. **Materiales y métodos:** Creación de panel de expertos para validación de pregunta PICOT y metodología de búsqueda. Evaluación de la calidad de la evidencia con herramienta NOTARI y realización de síntesis de la información por componentes analíticos. Los comentarios de los expertos se incorporaron a través de la técnica Deplhi. **Resultados:** Se analizaron 147 artículos y se crearon 10 componentes en los que se organizó la información. Los resultados fueron discutidos en un foro el día internacional de las enfermedades raras en la Academia Nacional de Medicina.

Palabras clave:

Revisión sistemática, enfermedades raras, medicamentos huérfanos, modelos de atención.

ABSTRACT

Aim: The purpose of this article is to

perform a systematic review of literature of the alternatives for integral care on rare diseases used by health care systems worldwide to identify their components. This is a step towards the development of a model for Colombia. **Materials and methods:** We created a multidisciplinary panel of experts that validated the PICOT question and the search strategy. Quality of evidence was evaluated with NOTARI tool and then the information was synthesized and analyzed into analytical components. **Results:** A total of 147 papers were included in the analysis. Ten key components were identified after studying international models. The results were discussed at the Colombian Academy of Medicine on the International Rare Diseases Day.

Keywords:

Systematic review, rare diseases, orphan drugs, models of care.

BIBLIOGRAFÍA

1. República de Colombia. Congreso de la República. Ley número 1392 de 2010. Diario oficial de Colombia. 2010 Jul 2; p. 1-9.
2. EUROPLAN National Centre for Rare Diseases. European Project for Rare Diseases National Plans

Rosselli D, Castañeda C, Chirveches-Calvache M-A, Quirland C, Aroca A, Otálora M, *et al.* Modelos, planes, políticas y estrategias de atención en salud local e internacional para pacientes con diagnóstico de enfermedades raras: Revisión sistemática de la literatura. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):13-14.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

- Development (EUROPLAN). 2008. p. 1-4. Available from: <http://www.europlanproject.eu/Content?folder=1>
3. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de sanidad, servicios sociales e igualdad de España. 2009. <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
 4. UK health departments. Consultation on the United Kingdom Plan for Rare Diseases. 2012. p. 1-61. Available from: https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/215141/dh_132883.pdf
 5. Improving outcomes for rare diseases in Australia: a national plan for rare diseases. The National Rare Diseases Working Group convened by the Australian Paediatric Surveillance Unit. 2009. p. 1-18. Available from: <http://www.apsu.org.au/assets/workshops/rare-diseases/Rare-diseases-National-Plan-Final-Draft19-01-107.pdf>

Síndrome de Cockayne: Desde lo epidemiológico hasta lo molecular

ECockayne Syndrome: From epidemiology to the molecular bases

Paloma Botero-López^{1,a}, Enrique Vergara-Escudero^{1,a}, Elizabeth Londoño-Velasco^{2,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Bióloga, Magister 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
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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad rara, con patrón de herencia autosómico recesivo. Es un síndrome progeroide segmental con prevalencia estimada de 1/100.000 nacidos vivos, aunque la mayoría de casos son esporádicos. Según National Organization of Rare Diseases (NORD) en EE.UU., “hasta 1992 en la literatura se habían registrado 140 casos del SC”. En Colombia, el número de casos es reducido, el diagnóstico es realizado solo por las manifestaciones clínicas del paciente, y la frecuencia del síndrome es resultado de vínculos consanguíneos. SC presenta un fenotipo clínico complejo por su heterogeneidad genética. Está asociado con mutaciones en los genes ERCC6/CSB y ERCC8/CSA y alteraciones en la reparación por escisión de nucleótidos acoplada a la transcripción (TC-NER). Estudios in vitro e in vivo demuestran que ERCC6/CSB también regula procesos como apoptosis, respuesta hipóxica, proliferación y crecimiento celular, entre otras vías de respuesta celular al estrés. La exploración de nuevas vías celulares y moleculares en SC, es un aporte importante en la etiología, diagnóstico, pronóstico y tratamiento de esta enfermedad.

Palabras clave:

Síndrome de Cockayne, enfermedad rara, CSA, CSB, reparación por escisión de nucleótidos acoplada a la transcripción (TC-NER).

ABSTRACT

Cockayne syndrome (CS) is a rare hereditary disease with an autosomal recessive inheritance pattern. It is a segmental syndrome progeroid with estimated prevalence of 1/100.000 newborns, though the majority of the cases are sporadic. According to National Organization of Rare Diseases (NORD) in U.S “as of 1992, about 140 cases of CS have been reported in the literature”. In Colombia, the number of cases is less; the diagnosis is made only by the clinical manifestations of patient; and the frequency of the syndrome is the result of consanguinity. CS has a complex clinical phenotype for genetic heterogeneity. It's associated with mutations in ERCC6/CSB and ERCC8/CSA genes and alterations in transcription coupled nucleotide excision repair (TC-NER). In vitro and in vivo studies, shown that CSB also regulate processes such as apoptosis, hypoxic response, proliferation and cell growth, among other pathways of cellular response to stress. The exploring new

Botero-López P, Vergara-Escudero E, Londoño-Velasco E. Síndrome de Cockayne: Desde lo epidemiológico hasta lo molecular. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):15-16.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

cellular and molecular pathways in CS, is an important contribution in the etiology, diagnosis, prognosis and treatment of this disease.

Keywords:

Cockayne sSyndrome, rare disease, CSA, CSB, Transcription Coupled Nucleotide Excision Repair (TC-NER).

BIBLIOGRAFÍA

1. Blandón B, Serrano J. Síndrome de Cockayne: Informe de cuatro casos y revisión de la literatura. *MedUNAB*. 2007; 10(2):133-6.
2. Conchello-Monleón R, Peña-Segura JL, Tello-Martín A, Monge-Galindo L, Cabrejas-Lalmonda A, Miramar MD. Síndrome de Cockayne: una nueva mutación en el gen ERCC8. *Rev Neurol*. 2012; 55:250-1
3. Nance M, Berry S. Cockayne syndrome: review of 140 cases. *American Journal of Medical Genetics*. 1992; 42(1):68-84.
4. Palencia C, Tafur C, Jaimes V, Cañizalez E, Zambrano L, López S. Síndrome de Cockayne: informe de dos casos clínicos y revisión de la literatura. *IATREIA*, 2011, 24(4):415-21.
5. Vélez-Cruz R, Egly J. Cockayne syndrome group B (CSB) protein: At the crossroads of transcriptional networks. *Mechanisms of ageing and development*. 2013; 134(5-6):234-42.

Módulo de errores innatos del metabolismo

El programa de tamizaje neonatal ampliado en Colombia

Expanded newborn screening in Colombia

Antonio Bermúdez^{1,a}, Dora Robayo^{2,a}

1. Médico, Magister en Ciencias, Epidemiólogo de campo.
2. Bacterióloga, Magister en ciencias biológicas.

a. Instituto Nacional de Salud (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Antonio Bermúdez
Instituto Nacional de Salud (Colombia).
E-mail: abermudez@ins.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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El programa de cribado de Colombia exclusivo para hipotiroidismo congénito, no aborda otras enfermedades endocrinas, metabólicas, genéticas o infecciosas. Fenilcetonuria (PKU) fue la primera enfermedad para tamizaje en 1963, en 1973 se agregó hipotiroidismo congénito. En Colombia, se inició en el año 2000 para hipotiroidismo congénito únicamente y no se han agregado otras enfermedades a la norma obligatoria. Entre 2009-2014 la tasa ajustada fue 1 caso por 2687 nacimientos, la tasa real es inferior, 1 en 5148, por la baja efectividad en el proceso de confirmación, 52%. El sistema de vigilancia reportó una tasa de 1 en 5883, mediante la notificación en la ficha de defectos congénitos. Es necesario revisar el actual modelo de tamizaje neonatal en Colombia para alcanzar los objetivos de desarrollo sostenible aprobado por las Naciones Unidas que busca asegurar una vida sana y promover el bienestar para todos en todas las edades.

Palabras clave:

Tamiz neonatal, hipotiroidismo congénito, vigilancia, defecto congénito

ABSTRACT

Neonatal screening in Colombia, unique for congenital hypothyroidism, not addressed other endocrine, metabolic, genetic, or infectious diseases. Phenylketonuria (PKU) was the first disease for screening in 1963, congenital hypothyroidism was added in 1973. In Colombia, started in the year 2000 for congenital hypothyroidism only and not other diseases have been added to the mandatory standard. Between 2009-2014 the adjusted rate was 1 case per 2687 births, the real rate is lower, 1 in 5148, by the low effectiveness in confirmation procedure, 52%. The surveillance system reported a rate of 1 in 5883, by notice on the tab of birth defects. It is necessary to revise the current model of neonatal screening in Colombia to reach sustainable development goals adopted by the United Nations which seeks to ensure a healthy life and promote well-being for everyone at all ages.

Keywords:

Neonatal Screening, congenital defect, congenital hypothyroidism, surveillance.

BIBLIOGRAFÍA

1. Borrajo GJC. Newborn screening in Latin America at the beginning of the 21st century. *J Inherit Metab Dis*.

Bermúdez A, Robayo D. El programa de tamizaje neonatal ampliado en Colombia. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):17-18.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

- 2007; 30:466-81.
2. República de Colombia. Ministerio de Salud. Resolución 0412 de 2000.
3. Misnaza SP. Informe del evento hipotiroidismo congénito. Bogotá: Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública, Instituto Nacional de Salud; 2014.
4. ONU. Organización de Naciones Unidas. Objetivos de Desarrollo Sostenible. 2015. Disponible en: <http://www.un.org/sustainabledevelopment/es/health/>

Módulo de errores innatos del metabolismo

Generalidades de los errores innatos del metabolismo

Inborn errors of metabolism: An overview

Carlos-Javier Alméciga-Díaz^{1,a}

1. Químico Farmacéutico, Doctor en Ciencias Biológicas.

a. Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Carlos Javier Alméciga Díaz
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: cjalmeciga@javeriana.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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son enfermedades de origen genético producidas por la alteración en la función de una proteína involucrada en el metabolismo de carbohidratos, lípidos, aminoácidos, y nucleótidos. Como entidades independientes son enfermedades raras, debido a su baja incidencia. Sin embargo, como grupo pueden presentar incidencias de hasta de 1:800. El diagnóstico de estas enfermedades representa un reto desde el punto de vista clínico y del laboratorio, por lo que es importante aumentar la divulgación y formación de personal del área de la salud. Es importante destacar que las pruebas comunes de laboratorio clínico ofrecen orientaciones importantes para el diagnóstico de un EIM, y permiten seleccionar las pruebas especializadas posteriores. En nuestro laboratorio hemos visto durante los últimos 9 años un incremento de casi 4 veces en el número de ensayos realizados, alcanzando los 5000 exámenes durante el año 2015. Las acidemias orgánicas y las aminoacidopatías representan los principales EIM diagnosticados en nuestro laboratorio. Sin embargo, Colombia aún no cuenta con información sobre la incidencia de estas enfermedades, por lo que la implemen-

tación del tamizaje neonatal ampliado y una mayor formación a nivel de pregrado en los programas del área de la salud, son retos importantes que se deben abordar en el menor tiempo posible en nuestro país.

Palabras clave:

Errores Innatos del Metabolismo, acidemias orgánicas, aminoacidopatías

ABSTRACT

Inborn Errors of Metabolism (IEM) is a group of disorders characterized by the deficiency of a protein involved in catabolism of carbohydrates, amino acids, lipids, and nucleotides. They are considered as rare disease due to the low incidence. However, as a group they show incidences of up to 1:800. Diagnosis and treatment of IEM is a challenge from the clinic and the laboratory point of view. In this sense, it is important to increase the divulgation and training within the healthcare staff. Nevertheless, common laboratory tests can help in the early diagnosis of an IEM, as well as to guide in the selection of the final confirmatory tests. In our center, we have observed a 4-fold increase in the number of diagnosis tests, reaching the 5000 test during the year 2015. Organic acidemias and aminoacidopathies are the

Alméciga-Díaz CJ. Generalidades de los errores innatos del metabolismo. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):19-20.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

main IEM detected in our center. However, in Colombia there is a lack of information about the incidence of these disorders. In this sense, an expanded newborn screening and the teaching of IEM within all the undergraduate programs of the healthcare area are important challenges that need to be addressed in our country to improve the diagnosis and treatment of this group of disorders.

Keywords:

Inborn Errors of Metabolism, Organic acidemias, aminoacidopathies.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barrera LA. Estudios Bioquímicos de los Errores Innatos del Metabolismo en Colombia durante dos décadas. *Revista de la Academia Colombiana De Ciencias Exactas, Físicas y Naturales*. 2009; 33(128):377-94.
2. Malaver LF, Alméciga-Díaz CJ, Morales IS, Echeverry OY, Córdoba HA, Barrera LA. Cuantificación de aminoácidos en plasma empleando Cromatografía Líquida de Alta Eficiencia”. *Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana*. 2009; 43(4):647-61.
3. Alméciga-Díaz CJ, Montaña A, Tomatsu S, Barrera L. Contribución Colombiana al Conocimiento de la Enfermedad de Morquio A. *Medicina*. 2012;34(3) 221-41.
4. Espejo-Mojica ÁJ, Alméciga-Díaz CJ, Rodríguez A, Mosquera Á, Díaz D, Beltrán L, *et al.* Human recombinant lysosomal enzymes produced in microorganisms. *Mol Genet Metab*. 2015;116(1-2):13-23.

Tratamiento de las mucopolisacaridosis: Alcances y avances

Treatment of mucopolysaccharidosis: Scope and advances

Paula-Margarita Hurtado-Villa^{1,a}, Natalia Vallejo-Alzate^{2,a}

1. Médica, Especialista en Genética Médica, Especialista en Bioética, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Estudiante de medicina.

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

CORRESPONDENCIA

Paula Margarita Hurtado
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: pmhurtadov@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades de depósito lisosomal (EDL), causadas por defecto genético que altera funcionalidad de enzimas lisosomales encargadas de catalizar degradación de glicosaminoglicanos (GAGs). Se han descrito 7 tipos, las cuales se presentan con manifestaciones clínicas multisistémicas progresivas.

- Tratamiento sintomático: Quirúrgicos, se debe tener en cuenta además riesgo anestésico que presentan. Farmacológicos, el cual es paliativo (antibióticos, oxígeno o soporte ventilatorio entre otros). Terapias física ocupacional y lenguaje.
- Tratamiento específico: Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE o ERT por su nombre en inglés). Trasplante de Células Madres Hematopoyéticas. Trasplante de médula ósea. Terapia Génica (hasta el momento no ha sido aprobada como opción terapéutica para MPS).
- Estrategias terapéuticas para el futuro: Inyección Intratecal para TRE, Nanopartículas, Terapia de reducción de sustrato, Utilización de Genisteína derivada de la soya y TRE oral.

Como conclusión, estas patologías requieren de un manejo interdisciplinario, y que al paciente siempre se le puede ofrecer apoyo para mejorar su calidad de vida y la de su familia.

Palabras clave:

Mucopolysaccharidosis, inborn errors of metabolism, enzyme replacement therapy.

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis (MPS) are lysosomal storage diseases (EDL), caused by genetic defect that alters functionality lysosomal enzymes catalyzing degradation of glycosaminoglycans (GAGs). 7 types have been described, which are presented with progressive multisystem clinical manifestations.

- Symptomatic treatment: Surgical, should also take into account anesthetic risk. Pharmacologic, which is palliative (antibiotics, oxygen or ventilatory support among others). Physical, occupational and language therapy.
- Specific treatment: Enzyme replacement therapy (ERT). Hematopoietic Stem Cell Transplantation.

Hurtado-Villa PM, Vallejo-Alzate N. Tratamiento de las mucopolisacaridosis: Alcances y avances. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):21-22.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Bone marrow transplant. Gene Therapy (so far not been approved as a treatment option for MPS).

- Therapeutic strategies for the future ERT in Intrathecal injection, Nanoparticles, substrate reduction therapy, use of genistein derived from soy and oral ERT.

In conclusion, these conditions require an interdisciplinary management, and know that we can always offer the patient support to improve their quality of life and that of his family.

Keywords:

Mucopolisacaridosis, errores innatos de metabolismo, terapia de remplazo enzimático.

BIBLIOGRAFÍA

1. 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.
2. Giugliani R, Federhen A, Vairo F, Vanzella C, Pasqualim G, da Silva LMR, *et al*. Emerging drugs for the treatment of mucopolysaccharidoses. *Expert Opin Emerg Drugs*. 2016; 82(14):1-18.
3. Tomatsu S, Sawamoto K, Alméciga-Díaz CJ, Shimada T, Bober MB, Chinen Y, *et al*. Impact of enzyme replacement therapy and hematopoietic stem cell transplantation in Patients with Morquio A syndrome. *Drug Des Devel Ther*. 2015; 9:1937-53.
4. Hernández J. Compromiso respiratorio en mucopolisacaridosis. *Neumol Pediatr*. 2013; 8(1):27-33.
5. Giugliani R, Harmatz P, Burton BK, Mitchell JJ, Parini R, Raiman J, *et al*. Impact of long-term elosulfase alfa treatment on six-minute walk test distance in patients with Morquio A syndrome. *Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism 2015 Annual Meeting*; 2015.

Célula de Büngner

Büngner cell

Luis-Eduardo Nieto-Ramírez^{1,a,b}, Sara-Camila Torres-Arciniegas^{2,a}, Elsa-Carolina Ríos-Rosado^{2,a},
Ivonne-Andrea Torres-Jiménez^{2,a}, Sandy-Daniela Camargo-Casas^{2,a}

1. Médico, Especialista en Cirugía Plástica,
Magister en Epidemiología Clínica.
2. Estudiante de medicina.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad
Javeriana Bogotá (Colombia).
b. Hospital Universitario San Ignacio (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Luis Eduardo Nieto Ramírez
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: lenietor@microcirugiamd.com

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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Las lesiones de nervio periférico constituyen una condición clínica frecuente por lo cual el entendimiento de su fisiopatología y los avances en el campo de la regeneración nerviosa son importantes para brindarles el mejor tratamiento a los pacientes. En los últimos años se ha venido dando cada vez mayor importancia a los eventos regenerativos después de la lesión, donde interviene en gran medida una expresión fenotípica única en este proceso, derivada de células ya presentes, fenómeno clave para la recuperación de la función del nervio lesionado. Se realiza una revisión de la literatura disponible con el objetivo de un mejor entendimiento de este evento regenerativo, encontrando una serie de procesos celulares y moleculares que suceden a nivel axonal. Esta revisión ha sido el producto de un ejercicio investigativo de uno de los grupos de investigación de nuestro Semillero de Investigación.

Palabras clave:

Nervio, degeneración walleriana, células de Schwann, regeneración nerviosa.

ABSTRACT

Peripheral nerve injuries are a common

clinical condition for which the understanding of the pathophysiology and advances in the field of nerve regeneration are important to provide the best treatment for patients. In recent years, it has been giving increasing importance to the regenerative events after injury, where it operates largely unique phenotypic expression in this process, derived from cells already present, key event for the recovery of nerve function injured. A review of the literature is done with the aim of a better understanding of this regenerative event, finding a series of cellular and molecular processes that go on axonal level. This review has been the product of a research exercise of one of the groups of our Seed Research.

Keywords:

Nerve, wallerian degeneration, Schwann cells, nerve regeneration.

BIBLIOGRAFÍA

1. Grinsell D, Keating CP. Peripheral nerve reconstruction after injury: a review of clinical and experimental therapies. *BioMed research international*. 2014; 2014:1-13.
2. Gomez-Sanchez JA, Carty L, Iruarizaga-Lejarreta M, Palomo-

Nieto-Ramírez L-E, Torres-Arciniegas S-C, Ríos-Rosado E-C, Torres-Jiménez I-A, Camargo-Casas S-D. Célula de Büngner. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):23-24.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

- Irigoyen M, Varela-Rey M, Griffith M, *et al.* Schwann cell autophagy, myelinophagy, initiates myelin clearance from injured nerves. *Journal of Cell Biology.* 2015; 210(1):153-68.
3. Jessen KR, Mirsky R. The Schwann cell lineage: Cellular transitions during development and after injury. *Neuroglia*; 2012. p. 159-71.
 4. Kaucká M, Adameyko I. Non-canonical functions of the peripheral nerve. *Experimental Cell Research.* 2014; 321(1):17-24.
 5. Salzer JL. Switching myelination on and off. *Journal of Cell Biology.* 2008; 181(4):575-7.

Módulo de defectos congénitos

Desarrollo de un modelo de identificación, análisis epidemiológico, descripción de factores de riesgo y manejo integral de las hipospadias en Latinoamérica y Bogotá

Development of a model of identification, epidemiological analysis, description of risk factors and integrated management of hypospadias in Latin America and Bogotá

Nicolás Fernández^{1,a}, Ignacio Zarante^{1,a}

1. Médico, Doctor en Ciencias Biológicas.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Nicolás Fernández
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: fernandez.j@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Las hipospadias son la malformación mas frecuente que afectan los genitales. Se consideran una patología multifactorial y son la manifestación fenotípica de diferentes enfermedades. En la actualidad el tratamiento de las hipospadias es puramente quirúrgico. Es rara la evaluación molecular. La información que se tiene de la epidemiología y etiopatogenia proviene de estudios en países desarrollados pero en Latinoamérica no contamos con información sobre el comportamiento epidemiológico, diagnóstico y tratamiento globalmente. El objetivo del presente trabajo es abordar las hipospadias de una manera integral incluyendo una aproximación epidemiológica, diagnóstica, terapéutica y social. Para responder el objetivo del trabajo se realizó una aproximación epidemiológica continental para definir el comportamiento de la prevalencia de las hipospadias en los últimos 30 años y factores de riesgo asociados. El abordaje diagnóstico se realizó en Colombia para evaluar variantes en un gen y a nivel exómico. A nivel nacional se realizó una evaluación del impacto social y médico. Los resultados obtenidos en los experimentos permiten identificar que el comportamiento epidemiológico

de las hipospadias, aun que similar a otras regiones del mundo, tiene características únicas dada la distribución geográfica, características ambientales y económicas de países latinoamericanos. El abordaje molecular con secuenciación exómica resulta prometedor pero requiere de mayores experimentos futuros. El manejo social tiene impacto directo en el pronóstico de pacientes malformados en nuestro entorno. El futuro del abordaje de pacientes con hipospadias en nuestro medio deberá realizarse por equipos multidisciplinarios que enfoquen al individuo integralmente logrando un mejor pronóstico y reduciendo las discapacidades.

Palabras clave:

Hipospadias, ECLAMC, prevalencia, gen.

ABSTRACT

Hypospadias is the most common malformation that affects the genitals. It has been considered a multifactorial disease with genetic and environmental components closely related in its pathogenesis. It is considered that hypospadias is the phenotypic manifestation of different disease. To date, the treatment is purely surgical and routinely a molecular diagnosis is rarely made. Published data about the

Fernández N, Zarante I. Desarrollo de un modelo de identificación, análisis epidemiológico, descripción de factores de riesgo y manejo integral de las hipospadias en Latinoamérica y Bogotá. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):25-26.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

epidemiology and pathogenesis of hypospadias comes from studies conducted in the US and Europe but in Latin America there is scarce information about regional epidemiology, diagnosis and treatment of individuals diagnosed with hypospadias. The aim of this study is to address in a comprehensive manner this condition by doing an epidemiological, diagnostic, therapeutic and social approach. To meet the main objective of the doctoral work, 8 goals have been proposed. An epidemiological approach was made at a continental level to define the behavior of prevalence of hypospadias in the past 30 years and associated risk factors. Diagnosis was evaluated with two approaches. One was a directed search of variants in a gene previously described associated with hypospadias. The other approach was on a larger scale using exome sequencing analysis for the identification of variants associated with hypospadias. The results obtained by different experiments allowed us the identification of the epidemiological behavior of hypospadias in Latin America. Although similar to other regions of the world, prevalence trends have unique characteristics given the geographical distribution and environmental and econo-

mic characteristics of the Latin American countries. The molecular approach of exome sequencing is promising but requires future experiments to improve variant detection. Our results show a significant importance of social variables that affect directly the prognosis of patients with hypospadias. The future approach to patients with hypospadias in our setting should always be performed in reference centers by multidisciplinary teams that can focus the affected individual from an epidemiological, clinical, surgical and social point of view achieving a better prognosis and significantly reducing disability.

Keywords:

Hypospadias, ECLAMC, prevalence, gene

BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández N, Perez J, Zarante I. Son las hipospadia la expresión de diferentes enfermedades MAMLD1: un nuevo gen candidato para hipospadias. *Urol Colomb.* 2015; 24(3):155-160.
2. Kalfa N, Oise-Paris F, Philibert P, Orsin M, Broussous S, Fauconnet-Servant N, *et al.* Is hypospadias associated with prenatal exposure to endocrine disruptors? A french collaborative controlled study of a cohort of 300 consecutive children without genetic defect. *Eur Urol.* 2015; 68(6):1023-30.
3. Loane M, Dolk H, Kelly A, Teljeur C, Greenlees R, Denssem J. Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: Identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. *Birth Defects Research Part A. Clinical and Molecular Teratology.* 2011.
4. Damen-Elias HAM, De Jong TPVM, Stigter RH, Visser GHA, Stoutenbeek PH. Congenital renal tract anomalies: Outcome and follow-up of 402 cases detected antenatally between 1986 and 2001. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25:134-43.
5. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomédica.* 2010;30:65-71.

Módulo de defectos congénitos

Efecto de la complementación con antioxidantes sobre la expresión de lncRNAs de genes impresos en placenta

Effect of supplementation with antioxidants on expression of lncRNAs from imprinting gene in placenta

José-Guillermo Ortega^{1,a}, Isabella Echeverry^{2,b}, Mildrey Mosquera^{3,b}, Blanca Salazar-Contreras^{4,b}, Cecilia Aguilar-de Plata^{5,b}

1. Bacteriólogo, Doctor en Ciencias Biomédicas, Profesor Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Médico, Magíster en Ciencias Biomédicas, Doctora en Ciencias Biomédicas.
3. Bacterióloga, Magíster en Ciencias Biomédicas.
4. Médica, Magíster en Ciencias Básicas.
5. Bióloga, Magíster en Bioquímica y Nutrición Humana, Doctora en Bioquímica.

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

CORRESPONDENCIA

José Guillermo Ortega
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: jgortega@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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

lncRNAs expresados en genes impresos han sido relacionados con alteraciones en el crecimiento fetal. En este estudio se exploró la modulación de la expresión con antioxidantes de lncRNA placentarios de expresión materna (H19, MEG3, MEG8, MAGI-AS3, KCNQ10T1, USP32P1, GNASAS1 y IPW). Estos lncRNA fueron cuantificados por PCR en tiempo real. Las muestras utilizadas fueron apareadas por adherencia, peso placentario y edad gestacional con un grupo control que recibió placebo. El análisis de los resultados mostró que las placentas del grupo tratado con antioxidantes tuvo una expresión menor ($p < 0,05$) de MEG3 y MEG8, dos lncRNAs localizados en el locus génico DLK1-DIOS cromosoma 14. El significado biológico de esta disminución puede circunscribirse a funciones críticas de la placenta como la angiogénesis, la migración y proliferación celular que han sido previamente descritas para MEG3 y que podrían ser moduladas por la dieta en el embarazo.

Palabras clave:

Antioxidantes, embarazo, ARNs largos no codificantes, placenta.

ABSTRACT

lncRNAs expressed in imprinted genes have been linked with impaired growth fetal. In this study we explore the modulation of expression placental lncRNA with pattern of maternal expression (H19, MEG3, MEG8, MAGI-AS3, KCNQ10T1, USP32P1, GNASAS1 and IPW) by antioxidants. The quantification of lncRNAs was performed by real-time PCR. Before the analysis the samples used were matched by adherence, placental weight and gestational age with a control group received placebo. The group treated with antioxidant had a lower expression ($p < 0.05$) of MEG8 and MEG3, two lncRNAs localized in the chromosome 14 region DLK1-DIOS. The biological significance of this reduction might be restricted to critical functions of the placenta as angiogenesis, cell migration and proliferation that have been previously described for MEG3 and that might be potentially modulated by diet in pregnancy.

Keywords:

Antioxidants, pregnancy, lncRNAs, placenta.

BIBLIOGRAFÍA

Ortega J-G, Echeverry I, Mosquera M, Salazar-Contreras B, Aguilar-de Plata C. Efecto de la complementación con antioxidantes sobre la expresión de lncRNAs de genes impresos en placenta. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):27-28.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

1. Diplas AI, Lambertini L, Lee MJ, Sperling R, *et al.* Differential expression of imprinted genes in normal and IUGR human placentas. *Epigenetics*. 2009; 4(4):235-4.
2. McMinn J, Wei M, Schupf N, Cusmai J, *et al.* Unbalanced placental expression of imprinted genes in human intrauterine growth restriction. *Placenta*. 2006; 27(6-7):540-9.
3. Ramírez-Vélez R, Romero M, Echeverri I, Ortega JG, Mosquera M, Salazar B, Aguilar de Plata AC, Mateus JC. A factorial randomized controlled trial to evaluate the effect of micronutrients supplementation and regular aerobic exercise on maternal endothelium-dependent vasodilatation and oxidative stress of the newborn. *Trials*. 2011; 12:60.
4. Zhang Y, Zou Y, Wang W, Zuo Q, *et al.* Down-Regulated Long Non-Coding RNA MEG3 and its Effect on Promoting Apoptosis and Suppressing Migration of Trophoblast Cells. *J Cell Biochem*. 2015; 116(4):542-50.

¿El virus Zika está relacionado con la epidemia de microcefalia en Brasil?

Does the Zika virus is related to the epidemic of microcephaly in Brazil?

Jorge López-Camelo^{1,a}, Fernando-Adrian Poletta^{2,a}

1. Licenciado en Sistemas, Doctor en Ciencias Especialidad Genética.

2. Licenciado en Genética, Doctor en Ciencias.

a. Centro de Estudios Médicos e Investigaciones Clínicas - CEMIC- CONICET (Chile).

CORRESPONDENCIA

Jorge López Camelo

Centro de Estudios Médicos e Investigaciones Clínicas - CEMIC- CONICET

E-mail: jslc@eclamc.org

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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

En los últimos meses de 2015 se produjo, en Brasil, una creciente preocupación por el aumento de la prevalencia de microcefalia, un defecto cerebral grave, posiblemente relacionado con el brote de una enfermedad leve causada por el virus Zika (ZIKV), que es transmitida por los mosquitos Aedes. El análisis de la situación, realizado por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), un programa de investigación clínica y epidemiológica que viene estudiando defectos congénitos en América del Sur durante los últimos 49 años, sugiere la existencia de un escenario complejo, debido a tres factores principales:

- Dificultades inherentes a la definición de microcefalia.
- Bajo nivel de notificaciones de microcefalia en el Sistema Nacional de Informações Sobre Nascidos Vivos (SINASC) 5 años antes del brote actual.
- Escaso tiempo para confirmar la infección ZIKV debido a la corta viremia en sangre o tejidos.

Posibles implicancias y una propuesta de diseño epidemiológico caso-control anida-

do fue elaborado para estimar el impacto de la asociación Zika-Microcefalia.

Palabras clave:

Virus Zika, microcefalia, ECLAMC, caso-control anidado.

ABSTRACT

During the last months of 2015, a pressing concern about the increase in the prevalence of microcephaly, a serious cerebral defect possibly related with the outbreak of a mild disease caused by the Aedes mosquitoes-transmitted Zika virus (ZIKV), arose in Brazil. The analysis of the situation conducted by the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC), a clinical and epidemiological research program that has been working with birth defects in South America in the last 49 years, suggests the existence of a complex scenario due to three main factors:

- Difficulties inherent in defining microcephaly.
- A low level of microcephaly notifications to the National Information System on Live Newborns (SINASC) before the current outbreak.

López-Camelo J, Poletta FA. ¿El virus Zika está relacionado con la epidemia de microcefalia en Brasil? *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):29-30.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

A brief time to confirm the ZIKV infection in pregnant women or any person due to the short viremia in the blood or tissues. We propose an epidemiological design nested case-control study to assess the impact of the Association Zika-microcephaly

Keywords:

Zika virus, microcephaly, ECLAMC, nested case-control.

BIBLIOGRAFÍA

1. Brazil Ministry of Health. Microcefalia - boletim epidemiológico [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2015. Disponible en: <http://portalsaude.saude.gov.br/index.php/cidadao/principal/agencia-saude/20805-ministerio-da-saude/divulga-boletim-epidemiologico>.
2. European Centre for Disease Prevention and Control. Rapid risk assessment: Zika virus epidemic in the Americas: potential association with microcephaly and Guillain-Barré syndrome. 10 December 2015. Stockholm: ECDC, 2015.
3. Brazil Ministry of Health. Protocol for surveillance and response to the occurrence of microcephaly related to Zika virus infection. Brasília: Ministério da Saúde; 2015. Disponible en: <http://portalsaude.saude.gov.br/images/pdf/2015/dezembro/09/Microcefalia---Protocolo-de-vigil-ncia-e-resposta--vers-o-1----09dez2015-8h.pdf>.
4. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. Community Genet. 2004; 7(2-3):76-94.
5. ECLAMC. Disponible en: <http://www.eclamc.org/eng/index.php>

Módulo de defectos congénitos

Estudio transversal que reporta la prevalencia, mortalidad, distribución por sexo y frecuencia de malformaciones congénitas cardíacas en Bogotá entre los años 2001 y 2014

Cross study that report the prevalence, mortality, sex distribution and frequency of cardiac malformations in Bogotá between 2001 and 2014

Stefano Tassinari^{1,a}, Samuel Martínez^{1,a}, Nicole Erazo^{1,a}, Camila Pinzón^{1,a}, Gloria Gracia^{1,a}, Ignacio Zarante^{2,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Médico, Doctor en Ciencias Biológicas.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Ignacio Zarante
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: izarante@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Introducción: Las cardiopatías congénitas son alteraciones estructurales y funcionales del corazón, sistema circulatorio y grandes vasos que pueden detectarse al nacimiento. **Materiales y métodos:** Se analizaron 405.408 recién nacidos, del programa de vigilancia y seguimiento de niños con anomalías congénitas de la Secretaría de Salud de Bogotá (PVSACB). Se incluyeron los niños con cardiopatía congénita según la descripción del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). **Resultados:** La prevalencia de cardiopatías congénitas fue de 15.1 por cada 10.000 nacidos vivos. 46% fueron de sexo femenino, 53.16% de sexo masculino y 0.33% indeterminado. Del total de los nacidos malformados, 397 cardiopatías fueron aisladas, 142 sindrómicas y 74 complejas. **Conclusiones:** Las cardiopatías tienen gran impacto en la salud de la población infantil, aunque la prevalencia es menor que en otros países debido a la falta de registros a nivel nacional. Se sugiere desarrollar programas para incrementar el tamizaje y registro de esta patología.

Palabras clave:

Cardiopatías congénitas, Bogotá.

ABSTRACT

Introduction: The congenital heart diseases are functional and structural alterations in heart, circulatory system and large vessels that are detected at birth. **Materials and methods:** 405,408 of newborns were analyzed from the “Programa de vigilancia y seguimiento de niños con anomalías congénitas de la secretaria distrital de salud de Bogotá” (PVSACB). Children with congenital heart diseases whom were included in the “Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas” (ECLAMC). **Results:** The prevalence of congenital heart diseases was 15.1 per 10.000 newborns. 46% where female, 53.16% where male and 0.33% indetermined. From a total of newborns with malformations, 397 cardiophats where the isolated type, 142 where syndromic type and 74 where the complex type. **Conclusion:** The congenital heart diseases have an important impact in childhood morbimortality. The prevalence continues to be lower compared to other countries, due to the lack of national registers. Programs to enhance the screening and register of congenital heart diseases should be developed.

Keywords:

Congenital heart disease, Bogotá.

Tassinari S, Martinez S, Erazo N, Pinzón C, Gracia G, Zarante I. Estudio transversal que reporta la prevalencia, mortalidad, distribución por sexo y frecuencia de malformaciones congénitas cardíacas en Bogotá entre los años 2001 y 2014. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):31-32.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Van Der Linde D, Konings EEM, Slager M, Witsenburg M, Helbing W, Takkenberg JJM, *et al.* Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011; 58(21):2241-7.
2. Pinto Júnior VC, *et al.* Epidemiology of congenital heart disease in Brazil. *Rev Bras Cir Cardiovasc .* 2015; 30(2):219-24
3. Lozano R, Naghavi M, Foreman K, *et al.* Global and regional mortality from 235 causes of death for 20 age groups in 1990 and 2010: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2010. *Lancet.* 2012; 380(9859):2095-128
4. Sandoval, N. Congenital Heart Disease in Colombia and Worldwide. *Revista Colombiana de Cardiología.* 2015; 22(1):e1-e2.

Estado del arte en políticas públicas en enfermedades raras y defectos congénitos en Colombia

State of art in public policies on rare diseases and birth defects in Colombia

Ángela-Patricia Chaves-Restrepo^{1,a}

1. Odontóloga, Profesional en Ciencias de la Información.

a. Universidad del Quindío (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Angela Patricia Chaves Restrepo
Universidad del Quindío
E-mail: presidencia@fecoeer.org

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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Recopilación de la evolución de políticas públicas y medidas legislativas para las Enfermedades Raras en Colombia y descripción de los retos que la comunidad que las sufre impone al funcionamiento del Sistema de Salud en el marco de los cambios globales. La ponencia implica las preguntas: ¿Las Enfermedades Raras merecen un enfoque diferencial? ¿Cuáles son recomendaciones para el diseño de políticas públicas? Los resultados muestran que la globalización y cambios poblacionales conllevan dificultades para equilibrar los tres pilares de cualquier Sistema de Salud - sostenibilidad, equidad y acceso a la salud-. También que las Enfermedades Raras imponen retos a los Sistemas de Salud que son muy diferentes a los de las enfermedades comunes, retos a los que el actual Sistema de Salud Colombiano aun no responde integralmente. Se propone la implementación de políticas de enfoque diferencial para la comunidad de Enfermedades Raras con concurrencia interinstitucional, coherencia política-normativa y perspectiva multisectorial.

Palabras clave:

Colombia, enfermedades raras, políticas públicas, enfoque diferencial, trabajo

interinstitucional, coherencia normativa.

ABSTRACT

Gathering the evolution of public policies and legislative measures for Rare Diseases in Colombia and description of the challenges the community that suffers them imposed over the operation of the Health System in the context of global changes. The paper involves the questions: ¿Rare diseases deserve a differential approach? ¿What are the recommendations for the design of public policies? The results show that globalization and population changes establish difficulty balancing the three pillars of any health system - sustainability, equity and access to health-. Also that Rare Diseases pose challenges to health systems that are very different from those of common diseases, challenges that the current Colombian Health System still not fully answered. The implementation of policies with differential approach for the Rare Disease community through interagency work, policy-normative coherence and multi sectoral approach is proposed.

Keywords:

Colombia, rare diseases, public policies, differential approach, interagency working, policy coherence.

Chaves-Restrepo AP. Estado del arte en políticas públicas en enfermedades raras y defectos congénitos en Colombia. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):33-34.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón J.R. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales Sis San Navarra*. 2007; 30(2):177-90.
2. Federacion Colombiana De Enfermedades Raras, FECOER, propuesta para el diseño y desarrollo de un modelo de gestión administrativa y de prestación de servicios para los pacientes que presentan enfermedades raras, [Internet]. 2012. Disponible en: <http://www.slideshare.net/Fecoer/estrategia-nacional-raras-tecnico0112>
3. FEDER, Caja Social Madrid. Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. [Internet]. 2009; Accedido 15 abril 2010. https://www.obrasocialcajamadrid.es/Ficheros/CMA/ficheros/OSSolidaridad_PuEnserio.PDF
4. Martínez C, María Rosario. Las Enfermedades Raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación Colombiana para su tratamiento. [Tesis]. [Colombia]: Universidad de Manizales; 2013. p. 54.
5. Posada de la Paz, M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit*. 2008; 6:157-78.

Módulo de defectos congénitos

Impacto social de las patologías urológicas congénitas en el sistema de salud colombiano

Social Impact of the Congenital urological malformations and the health care system in Colombia

Nicolás Fernández^{1,a}, Dan-Jaim Arreaza-Kaufman^{1,a}, Ignacio Zarante^{2,b}

1. Estudiante de medicina.
2. Médico, Doctor en Ciencias Biológicas.

- a. Hospital Universitario San Ignacio (Colombia).
- b. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Dan Jaim Arreaza Kaufman
Hospital Universitario San Ignacio
E-mail: danarreaza24@gmail.com

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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Objetivos: Nuestro principal objetivo fue contactar a pacientes con malformaciones congénitas del tracto genitourinario principalmente para evaluar el seguimiento realizado. Estas cuando son tratadas tienen una reducción significativa en incapacidad y mortalidad asociada. Por ende la buena accesibilidad a consultas especializadas en este caso es fundamental para el pronóstico del paciente. **Materiales y métodos:** Establecer contacto por vía telefónica a pacientes con malformaciones congénitas del tracto genitourinario y realizar un cuestionario en donde evaluamos seguimiento, tratamiento recibido, pronóstico e impacto social. **Resultados:** Pudimos contactar a 277 pacientes de los cuales 97.3% pertenecen a un grupo en el que se catalogan como enfermedades asociadas a mayor riesgo de mortalidad o de incapacidad. Identificamos una mortalidad del 38.1% en la población estudiada a causa de la malformación. El 38.7% de pacientes fueron evaluado por un especialista mientras que el 57.4% o seguía en espera por una consulta o no había sido evaluado. El 98.01% de las limitaciones del sistema de salud fue la de largas listas de espera para recibir atención médica o servicios médicos de cualquier tipo. **Discusión:**

Muchas de las patologías que conseguimos son patologías que cuando son tratadas tienen una buena tasa de recuperación. Sin embargo, tenemos una problemática en el sistema de salud al tener resultados de que aproximadamente 98,01% de los reclamos son por retraso en la programación de citas con especialista.

Palabras clave:

Malformaciones urológicas congénitas, sistema de salud, tracto genitourinario, urología pediátrica, malformaciones congénitas.

ABSTRACT

Objectives: Our principal objective was to contact our patients with congenital urological anomalies to evaluate the follow up done in this group of patients. When treated this group of malformations have a significant reduction in disability and mortality. The good access to specialists is fundamental for the prognosis of the various diseases in the group mentioned. **Materials and methods:** Our method was to contact through a phone call to all of this patients and evaluate the follow up done in each of their cases through a questionnaire. **Results:** We could contact a group of 277 patients in whom 97.3%

Fernández N, Arreaza-Kaufman D-J, Zarante I. Impacto social de las patologías urológicas congénitas en el sistema de salud colombiano. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):35-36.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

belong to the group of increased risk of mortality or disability. The mortality in the group of patients was 38.1% related to the malformation. 38.7% of the patients were evaluated by a specialist while 57.4% of the patients were still waiting to be seen by a specialist. 98.01% of the limitations related to the health care system described by the patients in the questionnaire were the long lists of waiting time to be seen by the proper specialist. **Discussion:** Many of the pathologies that we found belong to the group that when treated have a significant reduction in mortality and a good rate of total recuperation. However, we have a profound problematic in our health care system where many of the patients have not been seen by a specialist by the time of our phone call resulting in worse prognosis and recuperation rate.

Keywords:

Congenital anomalies, congenital urological anomalies, health care system, urogenital tract, pediatric urology.

BIBLIOGRAFÍA

1. Egbe A, Uppu S, Lee S, Stroustrup A, Ho D, Srivastava S. Congenital Malformations in the Newborn Population: A Population Study and Analysis of the Effect of Gender and Prematurity. *Pediatr Neonatol* [Internet]. 2015; 56(1):25-30.
2. Carmichael SL. Birth defects epidemiology. *Eur J Med Genet*. 2014; 57:355-8.
3. Zarante I, Zarante AM, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas genitales y urológicas en Colombia. *Rev Arg Urol*. 2009; 74(2):85-90.
4. Damen-Elias HAM, De Jong TPVM, Stigter RH, Visser GHA, Stoutenbeek PH. Congenital renal tract anomalies: Outcome and follow-up of 402 cases detected antenatally between 1986 and 2001. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005; 25:134-43.
5. Liptak GS, Garver K, Dosa NP. Spina Bifida Grown Up. *J Dev Behav Pediatr*. 2013; 34:206-15.

El rol de la genética médica en los defectos congénitos

The role of medical genetics in birth defects

Paola Páez-Rojas^{1,a}

1. Médica, Especialista en Genética, Especialista en Bioética.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Paola Liliana Páez Rojas
Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: ppaez@javesalud.com.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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Existen tres estrategias de la genética médica(GM) en defectos congénitos (DC):

- Asistencial: dirigido al cuidado del afectado/familia. Comprende: A. Diagnóstico precoz y preciso: Colombia cuenta con guías de práctica clínica para detectar DC. B. Asesoría genética: proceso por el cual pacientes y familiares son advertidos del riesgo de recurrencia, estrategias de prevención y tratamiento. C. Seguimiento longitudinal : existen al menos 125 guías anticipatorias para DC, en Colombia existen 6 juntas médicas relacionadas con DC y Treinta instituciones cuentan con genetista.
- Programas de prevención de DC. A. Prevención primaria: asesoría preconcepcional, desarrollo de programas (ejm. fortificación con ácido fólico). B Prevención secundaria: diagnóstico prenatal, asesoría postconcepcional C. Prevención terciaria: tamizaje neonatal, rehabilitación del niño.
- Otras: registro de DC (Colombia: ECLAMC/SIVIGILA); formación (10 Universidades colombianas forman estudiantes en DC, una tiene programa de residencia en GM); inves-

tigación (mas de 200 publicaciones en DC); apoyo a redes de pacientes.

Palabras clave:

Genética médica, genética clínica, anomalías congénitas, medicina preventiva, salud pública, cuidado primario.

ABSTRACT

Three strategies are described in which medical genetics (MG) plays a rol in congenital defects (CD):

- Healthcare for patients and their families. This comprises: A. Early and accurate diagnosis. Colombia has implemented Clinical pactice guidelines for CD detection. B. Genetic counselling: process by which the patient or relatives are informed about risk recurrence , treatment and prevention strategies. C. Follow-up: there are at least 125 guidelines for CDs.
- There are at least six medical staffs and thirty hospitals with geneticists in Colombia. Prevention Cds programs . A. Primary prevention: preconceptional counselling, development of programs (eg. Folic acid fortification). B. Secondary prevention: prenatal diagnosis, post-conceptional counse-

Páez-Rojas P. El rol de la genética médica en los defectos congénitos. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):37-38.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

ling. C. Tertiary prevention: neonatal screening, child rehabilitation.

- Others: DC register (Colombia: ECLAMC/SIVIGILA); training (10 Colombian Universities are training students in Dcs, one of those has a residency program in MG); research (more than 200 papers on Cds), support to society's patients.

Keywords:

Medical genetics, clinical genetics, con-

genital anomalies, preventive medicine, public health, primary care.

BIBLIOGRAFÍA

1. Penchaszadeh V. Servicios de genética Médica. En JC O'Donnell editores. Administración de Servicios de Salud. Tomo III, Buenos Aires, Fundación Garrahan; 1999. p. 194-210.
2. Ministerio de protección social

M.d.S.y.p. Guía de práctica clínica. Detección de anomalías congénitas en el recién nacido. [Guía de práctica clínica] 2013. Disponible en: http://gpc.minsalud.gov.co/Documents/Guias-PDF-Recursos/Anomalias%20congenitas/GPC_Prof_Sal_AC.pdf

3. Scott J, Trotter T. Primary Care and Genetics and Genomics. PEDIATRICS. 2013; 132(Supplement):S231-7.

Estudio de clusters geográficos de anomalías congénitas

Study of geographic clusters of congenital anomalies

Fernando-Adrián Poletta^{1,a}

1. Licenciado en Genética, Doctor en Ciencias.

a. Centro de Estudios Médicos e Investigaciones Clínicas - CEMIC- CONICET (Chile).

CORRESPONDENCIA

Fernando Adrián Poletta
Centro de Estudios Médicos e Investigaciones Clínicas - CEMIC- CONICET
E-mail: fpoletta@eclamc.org

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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El análisis de diferencias temporales o geográficas en las tasas de defectos congénitos y de los factores de riesgo asociados, constituye una herramienta útil en el esclarecimiento de los mecanismos etiopatogénicos involucrados. El ECLAMC ha implementado un abordaje metodológico para estudiar clusters geográficos en Sudamérica, integrando herramientas de epidemiología clásica con tecnología de cobertura amplia del genoma, bioinformática y la aplicación de una innovadora batería de evaluaciones fenotípicas dirigida a incrementar nuestro poder de prueba. El análisis de las características fenotípicas clínicas y subclínicas en los pacientes y familiares no afectados y su integración con los datos genómicos obtenidos de microarrays, han permitido identificar nuevos genes candidatos y reordenamientos genómicos complejos (microdeleciones y microduplicaciones). Este abordaje aumenta las chances de identificar mutaciones clínicamente relevantes que puedan usarse en el asesoramiento genético de las familias de individuos afectados, y podría ser extendido al estudio de otras enfermedades de etiología compleja.

Palabras clave:

ECLAMC, defectos congénitos, abordaje metodológico, epidemiología genética.

ABSTRACT

The study of geographic and temporal distributions of birth prevalence rates and their associated risk factors, could be an approach in the study of etiology of congenital anomalies. The ECLAMC program has implemented a methodological approach to study geographic clusters of birth defects in South America. Epidemiology tools, genome-wide technology, bioinformatics tools, and implementation of innovative phenotypic assessments will be integrated in order to increase the power test. Phenotypic analysis of extended features in patients and unaffected relatives and the available genomic data from CGH arrays have allowed to identify new candidate genes and genomic rearrangements (microdeletions and microduplications). This approach seek to identify clinically relevant variants that would allow a more effective genetic counseling to families of affected individuals, and could be extended to the study of other diseases with complex etiology.

Keywords:

Poletta FA. Estudio de clusters geográficos de anomalías congénitas. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):39-40.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

ECLAMC, birth defects, methodological approach, genetic epidemiology.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lopez-Camelo JS, Orioli IM. Heterogeneous rates for birth defects in Latin America: hints on causality. *Genet Epidemiol.* 1996; 13(5):469-81.
2. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: the Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet.* 2004; 7(2-3):76-94.
3. Poletta FA, Castilla EE, Orioli IM, Lopez-Camelo JS. Regional analysis on the occurrence of oral clefts in South America. *Am J Med Genet A.* 2007; 143A(24):3216-27.
4. Fonseca RF, de Carvalho FM, Poletta FA, Montaner D, Dopazo J, Mereb JC, *et al.* Family-based genome-wide association study in Patagonia confirms the association of the DMD locus and cleft lip and palate. *Eur J Oral Sci.* 2015.
5. Gili JA, Poletta FA, Pawluk M, Gimenez LG, Campana H, Castilla E, *et al.* High Birth Prevalence Rates for Congenital Anomalies in South American Regions. *Epidemiology.* 2015; 26(5):e53-5.

Impacto de implementación del sistema de notificación de anomalías congénitas SIVIGILA: Estudio retrospectivo

Impact of implementing of notification system SIVIGILA in congenital anomalies: A retrospective study

Mary García-Acero^{1,a}

1. Médico, Residente de Genética

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Mary García Acero

Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá

E-mail: garcia.mary@javeriana.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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Las anomalías congénitas son una alteración estructural o funcional, evidente desde la gestación o en cualquier periodo de la vida, tienen un gran impacto en la morbilidad y mortalidad infantil, así como en la discapacidad mundial. Las estrategias utilizadas actualmente orientadas a disminuir su frecuencia e impacto se basan en la detección y tratamiento temprano de las mismas, respaldadas por sistemas de vigilancia. En Colombia desde el 2010 mediante el sistema de vigilancia salud pública (SIVIGILA) se notifican las anomalías congénitas; durante el periodo 2010-2013 fueron notificados 9.374 casos, con una tasa calculada para el periodo de 35 por 10.000 nacidos vivos, cifra variable por año pero baja respecto a la prevalencia esperada de 2-3% de anomalías congénitas en nacidos vivos por año, de acuerdo a reportes mundiales y programas de vigilancia locales; lo cual puede estar relacionado con el proceso de implementación de un programa de notificación.

Palabras clave:

Anomalías congénitas, notificación, vigilancia epidemiológica.

ABSTRACT

Congenital anomalies are a structural or functional alteration, evident from gestation or at any period of life, have a great impact on infant morbidity and mortality and disability in the world. The strategies used currently aimed at reducing their frequency and impact are based on early detection and treatment thereof, backed by surveillance systems. In Colombia since 2010 through the public health surveillance system (SIVIGILA) congenital anomalies are reported; during the period 2010-2013 were reported 9,374 cases, with a rate calculated for the period of 35 per 10,000 live births, a variable amount per year but low compared to the expected prevalence of 2 to 3% of congenital anomalies in live births per year, according to global reports and local surveillance programs; which may be related to the process of implementing a program of notification.

Keywords:

Congenital anomalies, reporting, epidemiological surveillance.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bernal J, Zarante I. Malformations and congenital anomalies: impact and future. *Biomédica* [Internet]. Instituto Nacional de Salud; 2009;

García-Acero M. Impacto de implementación del sistema de notificación de anomalías congénitas SIVIGILA: Estudio retrospectivo. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):41-42.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

- 29(1):7-8.
2. Zarante A, Gloria IZ. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. Univ Med Bogotá. 2010; 53(1):11-25.
 3. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali, Colombia 2004-2008. Rev Salud Púb. 2011; 13(1):152-62.
 4. Reefhuis J, de Jong-van den Berg LTW, Cornel MC. The use of birth defect registries for etiological research: a review. Community Genet [Internet]. Karger Publishers; 2002; 5(1):13-32.
 5. Rasmussen SA, Moore CA. Effective coding in birth defects surveillance. Teratology [Internet]. 2001;64 Suppl 1:S3-7.

Participación de los genes RUNX2, NKX-2 y ROR1 en la progresión tumoral del cáncer de pulmón

Involvement of Genes Runx2, NKX2 and ROR1 in lung cancer

Ithzayana Madariaga^{1,a}, Sergio Aldana^{1,a}, Daniela Troncoso^{1,a}, Laura Rey^{2,a}, Mónica Molina^{2,a}, Viviana Chaparro^{2,a}, Andrea Ramírez^{2,a}, Diana-Carolina Vargas^{3,a}, Angélica Herreño^{3,a}, Christian Montoya^{3,a}, Adriana Rojas^{4,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Estudiante de bacteriología.
3. Bióloga.
4. Profesora Instituto de Genética Humana.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Adriana Patricia Rojas Moreno
Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: rojas-adriana@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El cáncer de pulmón es la primera causa de muerte en el mundo. En general, el cáncer es un proceso mediado por factores genéticos, ambientales y epigenéticos. En otras neoplasias se ha descrito que RUNX2, ROR1 y NKX-2 están involucrados en la proliferación celular y metástasis. En éste trabajo se evaluaron los patrones de expresión de estos genes en líneas celulares tumorales de pulmón estimuladas con factores de señalización involucrados con la transición epitelio mesénquima; con el fin de analizar su participación en éste proceso. Para ello se evaluó la expresión del RNAm en células estimuladas, por PCR en tiempo real. Los resultados obtenidos permiten establecer la participación de estos genes en la progresión tumoral pulmonar, específicamente en la migración celular y metástasis.

Palabras clave:

RUNX2, ROR1, NKX.2, cáncer, metástasis.

ABSTRACT

Lung cancer is the leading cause of death worldwide. In general, cancer is a process mediated by genetic, environmental and

epigenetic factors. In other neoplasias that described RUNX2, ROR1 and NKX - 2 are involved in cell proliferation and metastasis. In this work the expression patterns of these genes were evaluated in lung tumor cell lines stimulated with signaling factors involved epithelial mesenchyme transition; in order to analyze their participation in this process. For this mRNA expression in stimulated cells we were assessed by real time PCR. The results allow to establish the involvement of these genes in lung tumor progression, specifically in cell migration and metastasis.

Keywords:

RUNX2, ROR1, NKX.2, cancer, metastasis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Stein GS, Lian JB, Wijnen AJ, *et al.* Runx2 control of organization, assembly and activity of the regulatory machinery for skeletal gene expression. *Oncogene*; 2012; 23(1):4315-4329.
2. Liu J, Hu G, Chen D, *et al.* Suppression of SCARA5 by Snail1 is essential for EMT-associated cell migration of A549 cells. *Oncogenesis*. 2013; 1:1:10.

Madariaga I, Aldana S, Troncoso D, Vargas D-C, Herreño A, Rey L, *et al.* Participación de los genes RUNX2, NKX-2 y ROR1 en la progresión tumoral del cáncer de pulmón. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):43-44.



La Revista Salutem Scientia Spiritus usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

3. Chen XF, Zhang HJ, Wang HB, *et al.* Transforming growth factor-B1 induces epithelial-to-mesenchymal transition in human lung cancer cells via P13K/Akt and MEK/Erk1/2 signaling pathways. *Molecular Biology Reports*. 2012; 39:3549-3556.

Adenocarcinoma gástrico difuso: Proceso molecular de un desconocido

Diffuse gastric cancer: Molecular process unknown

Martha-Lucia Montes-Hurtado^{1,a}, Ricardo-Andrés Montenegro^{2,a}, Alexandra Valencia^{2,a}

1. Médico, Especialista en Patología y Anatomía Patológica.
2. Estudiante de medicina.

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

CORRESPONDENCIA

Martha Lucia Montes Hurtado
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: mlmontes@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El adenocarcinoma gástrico difuso es una neoplasia de curso biológico rápido, frecuentemente asociado a mutación del gen CDH1 que codifica para E-caderina, una molécula de adhesión celular epitelial. Las células tienen aspecto de anillo de sello, infiltran individualmente los tejidos y tempranamente en el curso de la enfermedad hacen metástasis. En familias con mutación CDH1 germinal, los portadores tienen mayor riesgo de adenocarcinoma difuso en menores de 40 años y de otras neoplasias biológicamente agresivas como el carcinoma lobular de mama. Las gastrectomías totales preventivas en portadores asintomáticos de la mutación CDH1 germinal han evidenciado un alto porcentaje de adenocarcinoma gástrico temprano. La prevalencia mundial de la mutación germinal se desconoce. Es importante tener presente esta patología para determinar presencia de mutación CDH1 germinal a todo paciente con adenocarcinoma gástrico difuso y en sus familiares de primer grado para realizar seguimiento y tratamientos preventivos que puedan salvar sus vidas.

Palabras clave:

E-caderina, mutación Cdh1, adenocar-

cinoma gástrico difuso, cáncer familiar.

ABSTRACT

Diffuse gastric cancer shows an aggressive clinical presentation and often has CDH1 gene mutation, this gene codifies for the epithelial adhesion molecule E-cadherin. Tumor cells show a signet ring aspect, infiltrate tissue individually and metastasize short after the onset of the disease. Mutation carriers in families with CDH1 germinal mutation has increased risk of gastric cancer before 40 years old, and other aggressive neoplasias like breast lobular carcinoma. Total gastrectomies in asymptomatic carriers of CDH1 gene germinal mutation has showed high incidence of early gastric cancer. The global CDH1 gene germinal mutation prevalence is unknown. It's important to keep in mind this pathology to study the possible CDH1 gene germinal mutation in every diffuse gastric cancer patient and their first degree relatives in order to make surveillance and preventive treatment that can save their lives.

Keywords:

E-cadherin, CDH1 mutation, diffuse gastric cancer, familial cancer

Montes-Hurtado ML, Montenegro R-A, Valencia A. Adenocarcinoma gástrico difuso: Proceso Molecular de un desconocido. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):45-46.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Yakirevich A, Resnick A. Pathology of Gastric Cancer and Its Precursor Lesions. *Gastroenterol Clin N Am.* 2013; 42:261-84.
2. Medina H. Cáncer gástrico hereditario. *Génetica y manejo clínico. Rev Gastroenterol Mex.* 2003; 68(1).
3. Ochoa A, Juárez C, Rosales M, Barros P. La vía de señalización Wnt- β -catenina y su relación con cáncer. *Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal.* 2012; 80(4).
4. Sánchez L, Hernández V, López R. Papel de las cadherinas en la metástasis. *REB.* 2005; 24(3,4).
5. Lynch H, Kaurah P, Wirtzfeld D, Weissman S, Lynch J, Grady W, Wiyrick S, Senz J, Huntsman D. Hereditary. Diffuse Gastric Cancer Diagnosis, Genetic Counseling, and Prophylactic Total Gastrectomy. *American Cancer Society.* 2008; 112(12).

Asesoría Genética para Cáncer Familiar

Genetic counselling for familial cancer

Yeinny Guatibonza^{1,a}

1. Médico, Especialista en Genética.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Yeinny Guatibonza

Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá

E-mail: ypilarg@gmail.com

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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

La palabra cáncer, proviene del latín: *karkinos*, cangrejo. Esto hace alusión a la enfermedad, teniendo en cuenta la consistencia del caparazón del cangrejo, así como las patas, que indicarían las metástasis. Se han encontrado momias con algunas lesiones cancerosas, que datan desde hace 150.000 años. Hipócrates describió con toda precisión varios pacientes con esta patología entre 460-370 años AC. Se analizan las definiciones actuales del cáncer, células que proliferan y se dividen sin detenerse, secundarias a algún daño en el DNA. Estas mutaciones pueden ser heredadas, generando una predisposición al cáncer. Se muestra el proceso normal de división celular, los factores implicados en detener la división celular, en caso de mutaciones y como el cáncer puede evadir estos mecanismos. Se mencionan las principales causas de cáncer y cómo prevenirlos. Se enfatiza en los criterios para detectar cáncer de origen familiar y el asesoramiento genético en los cánceres familiares más frecuentes.

Palabras clave:

Neoplasias, hereditarias, carcinógenos, genes supresores de tumor, metástasis, virus oncogénicos.

ABSTRACT

The word of cancer comes from Latin: “karkinos” crab. This refers to the disease, given the consistency of the crab and the legs, which indicate metastases. Mummies found some cancerous lesions, dating from 150,000 years ago. Hippocrates described with precision several patients with this condition between 460-370 BC. Current definitions of cancer, includes proliferating cells that divide without stopping, secondary to damage DNA. These mutations can be inherited, creating a predisposition to cancer. Normal cell division process shown, the factors involved in cell division stop, if and as cancer mutations can evade these mechanisms. The main causes of cancer are mentioned and how to prevent them. Emphasis in the criteria for identifying familial cancer and genetic counseling in the most frequent familial cancers.

Keywords:

Neoplasms, hereditary, carcinogens, genes tumor suppressor, metastasis, oncogenic viruses.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Cancer Society. The

Guatibonza Y. Asesoría genética para cáncer familiar. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):47-48.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

- History of Cancer. Cancer [Internet]. 2011; Available from: [www.cancer.net/patient/Advocacy and Policy/Treatment_Advances_Timeline.pdf](http://www.cancer.net/patient/Advocacy_and_Policy/Treatment_Advances_Timeline.pdf)
2. Hatoum D, McGowan EM. Recent advances in the use of metformin: Can treating diabetes prevent breast cancer? *Biomed Res Int*. Hindawi Publishing Corporation; 2015.
 3. Maresso KC, Tsai KY, Brown PH, Lippman S, Hawk E, Sciences P, *et al*. HHS Public Access. 2016; 65(5):345-83.
 4. Schwingshackl L, Hoffmann G, Buijsse B, Mittag T, Stelmach-Mardas M, Boeing H, *et al*. Dietary supplements and risk of cause-specific death, cardiovascular disease, and cancer: a protocol for a systematic review and network meta-analysis of primary prevention trials. 2015; 4(1):1-6.

Curcumina: De la medicina ancestral a la terapéutica molecular contra el cáncer

Curcumin: From ancestral medicine to molecular therapy against cancer

Juan-Felipe Garzón^{1,a}, María-José Minotta^{1,a}, Natalia Jiménez-Cardozo^{2,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Médica, Magíster en Ciencias Biomédicas (c),
Profesora Departamento de Ciencias Básicas
de la Salud.

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

CORRESPONDENCIA

Natalia Jiménez Cardozo
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: nataliajc@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

La curcumina, un polifenol derivado de la cúrcuma longa, ha sido usada en la medicina tradicional ancestral, sobre todo por sus reconocidas propiedades anti oxidantes y anti inflamatorias. En el último decenio, se ha mostrado gran interés por el estudio de estas propiedades en el escenario de la terapia contra el cáncer, especialmente por la evidencia molecular de que curcumina inhibe la acción del factor de transcripción NFkB, responsable de la transcripción de genes que codifican para proteínas proinflamatorias que son responsables de dirigir y regular procesos críticos dentro de la tumorigénesis.

Palabras clave:

Curcumina, cáncer, factor de transcripción NFkB.

ABSTRACT

Curcumin, a polyphenol derived from curcuma longa, has been used in ancient medicine because its anti inflammatory and anti oxidant properties. Within the last 10 years, active investigation in this curcumin properties in cancer scenario has been performed, specially because of the evidence that curcumin inhibits

transcription factor NFkB activity, which is responsible for transcription of multiple genes encoding for pro inflammatory proteins that regulates and leads critical processes in tumorigenesis.

Keywords:

Curcumin, cancer, NFkB transcription factor.

BIBLIOGRAFÍA

1. Basnet P, Skalko-Basnet N. Curcumin: An anti-inflammatory molecule from a curry spice on the path to cancer treatment. *Molecules*. 2011; 16(6):4567-98.
2. Shehzad A, Wahid F, Lee YS. Curcumin in cancer chemoprevention: Molecular targets, pharmacokinetics, bioavailability, and clinical trials. *Arch Pharm (Weinheim)*. 2010; 343(9):489-99.
3. Heger M, van Golen RF, Broekgaarden M, Michel MC. The molecular basis for the pharmacokinetics and pharmacodynamics of curcumin in relation to cancer. *Pharmacol Rev*. 2014; 66(1):222-307.
4. Shishodia S. Molecular mechanisms of curcumin action: Gene expression. *BioFactors*. 2013; 39(1):37-55.

Garzón J-F, Minotta M-J, Jiménez-Cardozo N. Curcumina: De la medicina ancestral a la terapéutica molecular contra el cáncer. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):49.



La Revista Salutem Scientia Spiritus usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Experiencia de cáncer ocular (retinoblastoma y melanoma de coroides) en el suroccidente colombiano

Experience in ocular cancer (retinoblastoma and choroidal melanoma) in southwestern Colombia

Carolina Alarcon-Arciniegas^{1,a}

1. Médica, Especialista en Oftalmología Oncológica.

a. Centro Médico Imbanaco (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Carolina Alarcon Arciniegas

Centro Médico Imbanaco

E-mail: tumoresocularescolombia@gmail.com

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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

La oftalmología-Oncología es una rama de la oftalmología que se dedica al diagnóstico y tratamiento de patologías tumorales que afecten de forma primaria o secundaria el globo ocular. Nuestra experiencia gracias al registro sistemático de los datos nos ha permitido entre Marzo 01 de 2013 y Marzo 31 de 2016 diagnosticar y tratar 630 pacientes, y nos ha convertido en un centro de referencia para el suroccidente colombiano. El 43% de los tumores pertenecen a tumores de conjuntiva y 12% tumores de párpado que coinciden con ser estructuras que se encuentran en áreas de exposición solar. El 10 % pertenece a tumores de órbita secundarios a linfoma. El 9% son nevus de coroides y 9% melanoma de coroides. Para finalizar 8 % tumores tipo retinoblastoma. Los Tumores tipo melanoma de coroides y Retinoblastoma son tumores intraoculares malignos con alta tasa de mortalidad sino reciben tratamiento.

Palabras clave:

Cancer, tumor, ocular, retinoblastoma, melanoma.

ABSTRACT

Ophthalmology-Oncology is a branch of ophthalmology dedicated to diagnosis and treatment of tumor diseases affecting primary or secondary form The Eyeball. Our experience by the systematic recording of data has allowed Between March 1, of 2013 and March 31, of 2016 diagnose an treat 630 Patients, which help to become a reference center. 43% of the tumors belong to tumors of conjunctiva and eyelid tumors 12% areas of exposure. 10% belong to Orbita Secondary of lymphoma. 9% choroidal nevus son and 9 % of choroidal melanoma. Finish 8% for type retinoblastoma tumors. Tumors type of choroidal melanoma and Retinoblastoma are Malignant Tumors with high mortality rate if not receive treatment.

Keywords:

Cancer, tumor, ocular, eye, retinoblastoma, melanoma.

BIBLIOGRAFÍA

1. Abramson DH, Shields CL, Munier FL, Chantada GL. Treatment of Retinoblastoma in 2015: Agreement and Disagreement. *JAMA Ophthalmol.* 2015; 133(11):1341.
2. Shields CL, Kaliki S, Cohen MN, *et al.* Prognosis of uveal melanoma

Alarcón-Arciniegas C. Experiencia de cáncer ocular (retinoblastoma y melanoma de coroides) en el suroccidente colombiano. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):50-51.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

based on race in 8100 patients: The 2015 Doyne Lecture. *Eye*. 2015; 29(8):1027-35.

3. Shields CL, Shields JA. *Eyelid, conjunctival and Orbital Tumors , an Atlas and textbook , Second edition.* Wolters Kluwer; 2012.
4. Shields CL, Shields JA. *Intraocular Tumors. Second edition.* Wolters Kluwer; 2012.

El trofoblasto: De la placenta a modelo de estudio del cáncer

The trophoblast: From placenta to a cancer research model

Susana Novoa-Herrán^{1,a}

1. Profesional en Química, Magister en Ciencias.

a. Grupo de Investigación en Hormonas, Universidad Nacional de Colombia (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Susana Novoa Herrán
Universidad Nacional de Colombia
E-mail: ssnovoah@unal.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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El trofoblasto se desarrolla durante el embarazo como constituyente de la placenta, invadiendo el endometrio materno durante el proceso de implantación del blastocisto. Las células trofoblásticas comparten varias características con células cancerosas y emplean mecanismos moleculares similares; sin embargo, su función se encuentra altamente controlada a diferencia del cáncer. La disregulación del trofoblasto genera preeclampsia, retardo del crecimiento uterino o enfermedades trofoblásticas gestacionales, incluyendo mola y coriocarcinoma; este último estado maligno y metastático. El factor de crecimiento transformante beta (TGF- β) es uno de los factores reguladores del trofoblasto, pero no del coriocarcinoma, considerado un supresor tumoral en este modelo a pesar de ser un factor prometastático en otros sistemas. El estudio de los circuitos regulatorios comprende desde las vías de señalización, activación de programas transcripcionales, expresión de proteínas efectoras hasta la integración de funciones moleculares que originan los procesos biológicos regulados. Este abordaje permite comprender el origen y desarrollo del cáncer.

Palabras clave:

Trofoblasto, coriocarcinoma, carcinogénesis, regulación, TGF- β , señalización.

ABSTRACT

The trophoblast is developed during pregnancy as a constituent of the placenta, it invades the maternal endometrium during implantation of blastocyst. Trophoblast cells share several features with cancer cells and employ similar molecular circuits. However, its function is highly controlled, unlike to cancer. Deregulation of trophoblast generates preeclampsia, intrauterine growth restriction or gestational trophoblastic disease, including mole and choriocarcinoma, the malignant and metastatic state. Transforming growth factor beta (TGF- β) is one of the factors that regulate trophoblast process, but not choriocarcinoma, being considered a tumor suppressor in this model despite being a pro-metastatic factor in other systems. The study of regulatory circuits comprises since signaling pathways, activation of transcriptional programs, expression of effector proteins until the integration of molecular functions which originate regulated biological processes. This approach allows us to understand the origin and development of cancer.

Novoa-Herrán S. El trofoblasto: De la placenta a modelo de estudio del cáncer. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):52-53.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Keywords:

Trophoblast, choriocarcinoma, carcinogenesis, regulation, TGF- β , signaling pathway.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ferretti C, Bruni L, Dangles-Marie V, Pecking AP, Bellet D. Molecular circuits shared by placental and cancer cells, and their implications in the proliferative, invasive and migratory capacities of trophoblasts. *Hum Reprod Update*. 2007; 13(2):121-41.
2. Holtan SG, Creedon DJ, Haluska P, Markovic SN. Cancer and Pregnancy: Parallels in Growth, Invasion, and Immune Modulation and Implications for Cancer Therapeutic Agents. *Mayo Clinic Proceedings*. 2009; 84(11):985-1000.
3. Ngan HYS, Chan KKL, Tam K-F. Gestational trophoblastic disease. *Current Obstetrics & Gynaecology*. 2006; 16(2):93-9.
4. Jones RL, Stoikos C, Findlay JK, Salamonsen LA. TGF- β superfamily expression and actions in the endometrium and placenta. *Reproduction*. 2006; 132(2):217-32.
5. Hanahan D, Weinberg Robert A. Hallmarks of Cancer: The Next Generation. *Cell*. 2011; 144(5):646-74.

Módulo de investigación

Estudio piloto de la anatomía de las arterias coronarias en personas con factores de riesgo para enfermedad cardiovascular

Anatomical study of coronary arteries in people with cardiovascular disease risk factors

Carlos-Andrés Vergara^{1,a}, Catalina Rico-Cárdenas^{1,a}, Guillermo Rivera-Cardona^{2,a}

1. Estudiante de medicina.
2. Enfermero, 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

Elizabeth Londoño-Velasco
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: grivera@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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

El corazón está irrigado por dos arterias coronarias originadas en la aorta, las cuales se pueden evaluar mediante coronarioangiografía. Los factores de riesgo para enfermedad cardiovascular se clasifican en no tradicionales y tradicionales como la hipertensión arterial, diabetes mellitus e hiperlipidemia. El presente estudio describió en una prueba piloto de 50 coronarioangiografías los orígenes anatómicos, dominancia y permeabilidad de arterias coronarias en personas con tres factores tradicionales de riesgo para enfermedad cardiovascular. El 68% de la muestra correspondió a hombres. La variabilidad anatómica fue del 4% y comprometió a la arteria coronaria derecha; las variaciones reportadas fueron arteria coronaria derecha con origen izquierdo y coronaria derecha con origen alto anterior en aorta ascendente. La dominancia más frecuente fue derecha con 84%. La causa más común de alteración de permeabilidad fue la formación de placa seguida de trombo. El factor de riesgo más frecuente fue hipertensión arterial.

Palabras clave:

Arteria coronaria, dominancia coronaria, permeabilidad vascular, variabilidad ana-

tómica, factor de riesgo para enfermedad cardiovascular.

ABSTRACT

The heart is supplied by two coronary arteries originating from the aorta, which can be assessed by coronary angiography. Risk factors for cardiovascular disease are classified as non-traditional and traditional, such as hypertension, diabetes mellitus and hyperlipidemia. This study described the anatomical origins, dominance and coronary artery permeability in a proof test of 50 coronary angiographies from people with three traditional risk factors for cardiovascular disease. The 68% of the sample corresponded to men. The anatomical variability (anomalous coronary origin) was 4% and committed the right coronary artery; variations reported were right coronary artery with left origin and right coronary artery with high and anterior/previous origin in the ascending aorta. The most frequent dominance was right with 84%. The most common cause of impaired permeability was plaque formation, followed by thrombus. The most frequent risk factor for cardiovascular disease was arterial hypertension.

Keywords:

Vergara CA, Rico-Cárdenas C, Rivera-Cardona G. Estudio piloto de la anatomía de las arterias coronarias en personas con factores de riesgo para enfermedad cardiovascular. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):54-55.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Coronary artery, right dominance, vascular permeability, anatomic variation, risk factor for cardiovascular disease.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ballesteros L, Corzo E, Saldarriaga B. Coronary's dominance determination in racially mixed colombian population. A direct anatomical study. *Int J Morphol.* 2007; 25(3): 483-91.
2. Barriales R, Moris C, López A, Hernández L, San Román L, Barriales V, *et al.* Anomalías congénitas de las arterias coronarias del adulto descritas en 31 años de estudios coronariográficos en el Principado de Asturias: principales características angiográficas y clínicas. *Rev Esp Cardiol.* 2001; 54:269-81.
3. Pomes H, Volman M, Conti C, Calandrelli M, Grancelli H, Garber V, *et al.* Recanalización coronaria versus reperfusión miocárdica en el infarto agudo de miocardio. Valor pronóstico del síndrome clínico de reperfusión en pacientes con flujo TIMI 3 luego del tratamiento trombolítico. *Rev Arg Cardiol.* 2000; 68(4): 517-24.
4. Ugalde H, Ramírez A, Ugalde D, Farías E, Silva AM. Nacimiento anómalo de las arterias coronarias en 10.000 pacientes adultos sometidos a coronariografía. *Rev Med Chile.* 2010; 138:7-14.
5. Villines T, Devine P, Cheezum M, Gibbs B, Feuerstein I, Welch T. Incidence of anomalous coronary artery origins in 577 consecutive adults undergoing cardiac CT angiography. *Int J Cardiol.* 2010; 145(3): 525-6.

Módulo de investigación

Microorganismos periodontales aislados de pacientes sometidos a cirugía de remplazo valvular en una clínica de la ciudad de Cali

Microorganisms isolated from periodontal patients undergoing valve replacement surgery at a clinic in the city of Cali

Sandra Moreno^{1,a}, Beatriz Parra^{2,b}, Freddy Moreno^{4,a}, Daniel Vásquez^{5,b}, Hugo Fernández^{6,c}, Sandra Alba^{7,c}, Sara Gallego^{8,c}, Gilberto Castillo^{9,c}, Javier Botero^{3,d}, Adolfo Contreras^{10,b}

1. Odontóloga, Magíster en Ciencias Biomédicas, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
2. Bacteriologa, Magíster en Ciencias Básicas, Doctora en Microbiología Molecular.
3. Odontólogo, Especialista en Periodoncia, Doctor en Ciencias Biomédicas.
4. Odontólogo, Magíster en Ciencias Biomédicas.
5. Bacteriólogo, Joven Investigador Colciencias.
6. Médico, Especialista Cirugía Cardiovascular.
7. Enfermera.
8. Odontóloga.
9. Médico, Especialista en Cardiología.
10. Odontólogo, Magíster en Ciencias Básicas, Doctor en Biología Cráneo facial.

- a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
- b. Universidad del Valle (Colombia).
- c. Centro Médico Imbanaco (Colombia)
- d. Universidad de Antioquia (Colombia)

CORRESPONDENCIA

Sandra Moreno
Pontificia Universidad Javeriana Cali
E-mail: smmoreno@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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

La periodontitis es una enfermedad compleja, multifactorial e inflamatoria que afecta los tejidos de soporte del diente. Por su curso crónico, favorece la diseminación de microorganismos por vía hematogena y la producción de moléculas proinflamatorias a nivel sistémico, lo cual, está relacionado con otras patologías, como la enfermedad cardiovascular. En el presente estudio se describe, por medio de cultivo, la microbiota periodontal aislada de 30 pacientes sometidos a cirugía de remplazo valvular y las especies encontradas en los explantes cardiacos. Las especies mas frecuentes en surco gingival fueron *Fusobacterium* (50%), *P. intermedia/nigrescens* (40%), *P. gingivalis* (33%), *Campylobacter rectus* (40%). En válvulas cardiacas no se encontraron microorganismos periodontales. En conclusión la microbiota periodontal estuvo constituida por especies Gram - negativas anaerobias relacionadas con aumentar el ambiente proinflamatorio, lo que puede complicar el cuadro clínico de un individuo con enfermedad cardiovascular. No hay evidencia de la presencia de patógenos periodontales en válvulas cardiacas.

Palabras clave:

Periodontitis, Microbiota, Bacteremia, válvulas cardiacas.

ABSTRACT

Periodontitis is a complex, multifactorial inflammatory disease that affects the tissues supporting the teeth. For its chronic course, it favors the spread of microorganisms through the blood and the production of proinflammatory molecules systemically, which is related to other diseases such as cardiovascular disease. In the present study described, by culture, isolated periodontal microbiota of 30 patients undergoing surgery for valve replacement and the species found in cardiac explants. The most common species in periodontal tissues were *Fusobacterium* (50%), *P. intermedia / nigrescens* (40%), *P. gingivalis* (33%), *Campylobacter rectus* (40%). In cardiac valves non periodontal microorganisms found. In conclusion, the periodontal microbiota consisted of species Gram - negative anaerobes related to increasing the proinflammatory environment, which can complicate the clinical picture of an individual with cardiovascular disease. No evidence of the presence of periodontal pathogens in heart valves.

Keywords:

Moreno S, Parra B, Moreno F, Vásquez D, Fernández H, Alba S, *et al.* Microorganismos periodontales aislados de pacientes sometidos a cirugía de remplazo valvular en una clínica de la ciudad de Cali. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):56-57.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Periodontitis, microbiota, bacteremia, heart valves.

BIBLIOGRAFÍA

1. Persson GR, Persson RE. Cardiovascular disease and periodontitis: an update on the associations and risk. *J Clin Periodontol.* 2008; 35(8):362-79.
2. Hajishengallis. Periodontitis: from microbial immune subversion to systemic inflammation. *Nature reviews-Immunology.* 2015; 15:30-44.
3. Kozarov E. Bacterial invasion of vascular cell types: vascular infectology and atherogenesis. *Future Cardiology.* 2012; 8 (1):123-38.
4. Cairo F, Gaeta C, Dorigo W, Oggioni MR, Pratesi C, Pini Prato GP, *et al.* Periodontal pathogens in atheromatous plaques. A controlled clinical and laboratory trial. *J Periodontal Res.* 2004; 39(6):442-6.
5. Radwan M, Jaworski A, Duś I, Plonek T, Szulc M, Kustrzycki W. *Porphyromonas gingivalis* in periodontal pockets and heart valves. *Virulence.* 2014; 5(4):575-80.

Diagnóstico molecular en enfermedades genéticas: A propósito de la enfermedad de Pompe

Molecular diagnosis of genetic diseases: About Pompe disease

Reggie García-Robles^{1,a}

1. Médico, Especialista en Genética, Doctor en Ciencias Biológicas.

a. Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Reggie García Robles
Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá
E-mail: rgarcia@javeriana.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: 11 de enero 2016.
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Las pruebas genéticas incluyen varias pruebas de laboratorio diferentes con el objetivo de evaluar los cromosomas, ácidos nucleicos, proteínas y metabolitos, pretendiendo identificar la alteración molecular y por lo tanto el diagnóstico molecular. En la práctica médica las tecnologías de secuenciación del ADN son usadas frecuentemente y como cualquier otra prueba de laboratorio tienen limitaciones, consideraciones especiales y riesgo de error. El laboratorio debe entregar al médico solicitante información clara, concisa pero detallada sobre los hallazgos y análisis de la evidencia actual e información relevante para establecer su significancia clínica, así como las limitaciones y consideraciones de la prueba. El médico por su parte debe analizar la información recibida y evaluarla en el contexto clínico y paraclínico del paciente y explicársela considerando lo que implica para sus familiares, y realizar la toma de decisiones médicas que corresponda. La Enfermedad de Pompe es un buen ejemplo para revisar la utilidad de las pruebas de secuenciación de ADN y su uso racional. Por último, las pruebas de diagnóstico molecular brindan información valiosa a nivel individual y poblacional pero deben

ser analizadas, reportadas e interpretadas de manera adecuada para que su utilidad sea clara y precisa, y finalmente beneficien a los pacientes y sus familias.

Palabras clave:

Pruebas genéticas, enfermedades hereditarias, enfermedad de Pompe, secuenciación de ADN.

ABSTRACT

Genetic testing includes several laboratory tests to evaluate the chromosomes, nucleic acids, proteins and metabolites, trying to identify the molecular alteration and therefore establish the molecular diagnostics. In medical practice the DNA sequencing technologies are frequently used and like any other laboratory tests have limitations, special considerations and risk of error. The laboratory must give clear, concise but detailed information of the findings and analysis of relevant evidence to establish their clinical significance, as well as limitations and considerations of the test. Meanwhile the doctor must analyze the information received and evaluate the clinical and paraclinical context and explain the findings, considering what it means for other family members, and make the appropriate medical decisions.

García-Robles R. Diagnóstico molecular en enfermedades genéticas: A propósito de la enfermedad de Pompe. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):58-59.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

Pompe disease is a good example to review the usefulness of DNA sequencing and their rational use. Finally, molecular diagnostic tests provide valuable information to individual and population level but must be analyzed, reported and interpreted appropriately for their clear and precise usefulness, and ultimately benefit patients and their families.

Keywords:

Genetic testing, hereditary diseases, Pompe disease, DNA sequencing.

BIBLIOGRAFÍA

1. 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.
2. Claustres M, Kožich V, Dequeker E, Fowler B, Hehir-Kwa JY, Miller K, *et al.* Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). *Eur J Hum Genet*. 2014; 22(2):160-70.
3. Kroos MA, Mullaart RA, Van Vliet L, Pomponio RJ, Amartino H, Kolodny EH, *et al.* p.[G576S; E689K]: pathogenic combination or polymorphism in Pompe disease? *Eur J Hum Genet*. 2008;16(8):875-9.
4. Leslie N, Tinkle BT. Glycogen Storage Disease Type II (Pompe Disease) 2007 Aug 31 [Updated 2013 May 9; accessed 2016 Feb 19]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al.* editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1261/>
5. Morava E, Shamima R, Peters V, Baumgartner MR, Patterson M, Zschocke J. Quo vadis: the re-definition of “inborn metabolic diseases”. *J Inher Metab Dis* 2015; 38:1003-6.

Lanzamiento de la revista *Salutem Scientia Spiritus*

Introducing the *Salutem Scientia Spiritus* journal

Freddy Moreno^{1,a}

1. 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

Pontificia Universidad Javeriana Cali

E-mail: fmorenog@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: 11 de enero 2016.

ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

RESUMEN

Se realizó el lanzamiento y la presentación de la política editorial de la revista *Salutem Scientia Spiritus* –tribuna oficial de divulgación del conocimiento de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia)–. Además se resaltó que la revista pretende constituirse en una herramienta para que los estudiantes de pregrado, los residentes de especialidades médicas y médico-quirúrgicas, los estudiantes de maestría y doctorado, los profesores que inician con sus actividades de investigación y los investigadores consumados, sometidos a revisión por pares, manuscritos biomédicos 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 asistentes o seniors, sino también de la investigación formativa, en la que se enseña a investigar a partir del ejercicio de la docencia investigativa.

Palabras clave:

Revistas biomédicas, publicación científica, divulgación científica.

ABSTRACT

The introduction and presentation of the editorial policy of the *Salutem Scientia Spiritus* journal –official organ of diffusion of knowledge of the Faculty of Health Sciences of the Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia)– were made. In addition, emphasized that the journal is intended as a tool for undergraduate students, postgraduate residents, the master's and doctoral students, teachers who start their research activities and accomplished researchers, subject to peer review their biomedical manuscripts derived from technical procedures of laboratory, intra and extramural academic activities, and scientific socialization; not only from the production or systematic generation of knowledge by assistants or seniors researchers, but also of formative research, which are trained to investigate from the practice of the teaching research.

Keywords:

Biomedical journals, scientific publication, scientific divulgation.

BIBLIOGRAFÍA

Salutem Scientia Spiritus acceder a: <http://revistas.javerianacali.edu.co/index.php/salutemscientiaspiritus/index>

Moreno F. Lanzamiento de la revista *Salutem Scientia Spiritus*. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):60.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

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 citas 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 Médus 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)