

# SIGNIFICADO DE ESTUDIOS



**VDRL:** Es una prueba serológica realizada en medicina con sensibilidad y especificidad para complementar el diagnóstico de sífilis. La prueba de VDRL comenzó a desarrollarse antes de la Primera Guerra Mundial, con la participación de August von Wassermann y Albert Ludwig Sigismund Neisser.

**HTLV I y II:** Esta familia de virus se encuentra principalmente difundida en los países orientales, sin embargo en los últimos 10 años viene creciendo la tasa de pacientes seropositivos detectados en occidente.

**El HTLV-I:** Fue el primer retrovirus oncógeno humano conocido. Provoca una hemopatía maligna denominada leucemia/linfoma de células T del adulto (ATL), y desarrolla también una mielopatía subaguda denominada paraparesia espástica tropical (TSP) o mielopatía asociada al HTLV-I (HAM).

**El HTLV-II:** Es un virus del que aún hay que averiguar la enfermedad que provoca, aunque se lo ha asociado con diversos síndromes neurológicos y con mielopatías subagudas. El material genético está formado por 2 moléculas de ARN de cadena simple y polaridad positiva.

**Citomegalovirus:** El citomegalovirus, es una forma de herpesvirus; en humanos es conocido como Human herpesvirus 5. Pertenece a la subfamilia Betaherpesvirinae de la familia Herpesviridae. Su nombre alude al aumento de tamaño que se observa en las células infectadas producto del debilitamiento del citoesqueleto.

**Chlamydia:** La chlamydia es una enfermedad de transmisión sexual (ETS) común, causada por una bacteria. La chlamydia puede infectar tanto a hombres como a mujeres y puede causar daños graves y permanentes a los órganos genitales de la mujer.

**Gonorrea:** La gonorrea, del griego γονόρροια, (gonórrhoa: flujo de semen), también denominada blenorragia, blenorrea y gonococia, es una infección de transmisión sexual provocada por la bacteria Neisseria gonorrhoeae o gonococo, cuyo huésped específico es el ser humano. Afecta principalmente las mucosas del aparato genital y urinario, pero también puede afectar la conjuntiva ocular, la faringe y el recto. Sus características más habituales son la secreción purulenta por la uretra en el hombre y la consecuencia de infertilidad en la mujer.

**Fibrosis Quística:** La fibrosis quística es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva que afecta principalmente a los pulmones, y en menor medida al páncreas, hígado e intestino. En nuestra población 1 de cada 25 personas es portadora de un gen recesivo para esta enfermedad. Existen más de 1800 mutaciones conocidas.

**Cariotipo:** El cariotipo es el patrón cromosómico de una especie expresado a través de un código, establecido por convenio, que describe las características de sus cromosomas. Debido a que en el ámbito de la clínica suelen ir ligados, el concepto de cariotipo se usa con frecuencia para referirse a un cariograma, el cual es un esquema, foto o dibujo de los cromosomas de una célula metafásica ordenados de acuerdo a su morfología (metacéntricos, submetacéntricos, telocéntricos, subteloecéntricos y acrocéntricos) y tamaño, que están caracterizados y representan a todos los individuos de una especie. El cariotipo es característico de cada especie, al igual que el número de cromosomas; el ser humano tiene 46 cromosomas (23 pares porque somos diploides o  $2n$ ) en el núcleo de cada célula, organizados en 22 pares autosómicos y 1 par sexual (hombre XY y mujer XX). Cada brazo ha sido dividido en zonas y cada zona, a su vez, en bandas e incluso las bandas en sub-bandas, gracias a las técnicas de marcado. No obstante puede darse el caso, en humanos, de que existan otros patrones en los cariotipos, a lo cual se le conoce como aberración cromosómica.

**Talasemia:** La talasemia ("sangre marina") es un tipo de anemia del grupo de anemias hereditarias en las que existe disminución de la síntesis de una o más de las cadenas polipeptídicas de la hemoglobina. Hay varios tipos genéticos con cuadros clínicos que van desde anomalías hematológicas difícilmente detectables hasta anemia severa y cuadros de terminal. También llamada "anemia del mediterráneo".

El siguiente reconocimiento genético preventivo se hace a donantes con ascendencia judía o francocanadiense:

#### ANÁLISIS DE ENZIMAS POR LA ENFERMEDAD DE TAY-SACHS

La enfermedad de Tay-Sachs es una condición autosómica recesiva más común en individuos con ascendencia judía Ashkenazi o francocanadiense. La frecuencia de portación en individuos con ascendencia judía Ashkenazi es de aproximadamente 1 de 30. La enfermedad de Tay-Sachs inicia en la infancia con la pérdida de acontecimientos importantes del desarrollo y típicamente resulta en la muerte aproximadamente a los 5 años, aunque algunos niños sobreviven más. Solamente a nuestros donantes de ascendencia judía o canadiense se les practica este reconocimiento para verificar que no sean portadores de la enfermedad de Tay-Sachs.

El siguiente reconocimiento genético preventivo se hace a los donantes que tienen ascendencia judía:

#### 1. ANÁLISIS DE MUTACIONES POR LA ENFERMEDAD DE CANAVAN

La enfermedad de Canavan es una condición autosómica recesiva más común en individuos de ascendencia judía Ashkenazi. La frecuencia de portación en esta población es de 1 de 40. Los síntomas de la enfermedad pueden variar de persona a persona y el inicio de los síntomas puede ocurrir en diferentes etapas de su vida. El tipo clínico más común ocurre durante la infancia, ocasionando la muerte en la infancia temprana. Los bebés afectados tienen retraso mental, convulsiones y otros problemas neuromusculares.

## 2. ANÁLISIS DE MUTACIONES DE DISAUTONOMÍA FAMILIAR

La disautonomía familiar es una condición autosómica recesiva más común en individuos de ascendencia judía Ashkenazi. La frecuencia de portación en esta población es aproximadamente de 1 de 30. La disautonomía familiar es un desorden del sistema nervioso, caracterizado por la falta de sensibilidad al dolor, episodios de vómitos y transpiración, presión arterial y temperatura corporal inestables. Además las personas con disautonomía familiar pueden tener discapacidades de aprendizaje. El promedio de expectativa de vida para alguien que sufre de disautonomía familiar es de aproximadamente 30 años.

## 3. ANÁLISIS POR MUTACIONES DE LA ANEMIA DE FANCONI TIPO C

La anemia de Fanconi tipo C es una condición autosómica recesiva más común entre los individuos de ascendencia judía Ashkenazi. La frecuencia de portación en esta población es de 1 en 89. Los síntomas de la anemia de Fanconi tipo C pueden variar de individuo a individuo. Los individuos con la condición son típicamente de baja estatura, tienen problemas significativos con la médula ósea, y pueden nacer con defectos en el corazón, riñones, de la espina dorsal, gastrointestinales o en las extremidades. La expectativa de vida puede ser más corta ya que los individuos con esta condición tienen alto riesgo de padecer de leucemia y otros tipos de cáncer.

## 4. ANÁLISIS DE LA MUTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher es una condición autosómica recesiva más común en individuos de ascendencia judía Ashkenazi. La enfermedad de Gaucher tiene tres variantes diferentes, las cuales difieren en términos de edad de su inicio y la severidad de los mismos. La frecuencia de portación en esta población es de 1 de 12. Los síntomas incluyen fiebres, dolor de huesos y fracturas, problemas con la coagulación de la sangre, anemia, convulsiones, agrandamiento del bazo y del hígado y pueden resultar en menor un ciclo de vida. Los síntomas de la enfermedad de Gaucher pueden tratarse reemplazando de la enzima deficiente en los individuos afectados, mediante infusiones intravenosas regulares de por vida.

## 5. ANÁLISIS POR MUTACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK DE TIPO A

La enfermedad de Niemann-Pick tipo A es una condición autosómica recesiva más común en individuos de ascendencia judía Ashkenazi. La frecuencia de portación en esta población es de 1 en 90. Los individuos con Niemann-Pick tipo A tienen un agrandamiento del hígado y del bazo, rápido deterioro neurológico, ocurriendo la muerte típicamente a los 4 años de edad.

Otros reconocimientos genéticos posiblemente practicados a los donantes:

#### A. ANÁLISIS DE CROMOSOMAS

Los cromosomas se encuentran en las células de nuestro cuerpo y son el empaque de nuestros genes. Los genes contienen la información genética que dirige la forma en que nuestro cuerpo crecerá se desarrollará y funcionará. Típicamente, un análisis de cromosomas humanos (también llamado cariotipo) revela un total de 46 cromosomas por célula. El análisis de cromosomas nos dará información solamente acerca del número y de la estructura de los cromosomas presentes. No nos dará información acerca de genes específicos. Con poca frecuencia algunos individuos saludables y normales tienen una reorganización de cromosomas que se conoce como translocaciones balanceadas. Las translocaciones balanceadas típicamente no ocasionan problemas de salud a la persona con la translocación. Sin embargo, los hijos de las personas con translocación balanceada tienen un riesgo mayor de infertilidad, aborto y problemas más serios de los cromosomas. Aproximadamente 1 de 400 individuos en la población en general son portadores de una translocación balanceada de sus cromosomas.

#### B. ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA

La electroforesis de hemoglobina es una prueba de diagnóstico que puede detectar muchas, pero no todas, las diferencias clínicamente significativas en la hemoglobina de una persona. A través de esta prueba se puede detectar las hemoglobinas anormales tal como la hemoglobina S y la hemoglobina C. La hemoglobina S es la que se encuentra en cantidades anormales en una persona afectada por la enfermedad de células falciformes.

La enfermedad de células falciformes es una hemoglobinopatía autosómica recesiva más común entre individuos de ascendencia africana y mediterránea. Entre los individuos de ascendencia africana, la frecuencia de portación del gen relacionado con la enfermedad de células falciformes es de 1 de 10. Los individuos afectados con la enfermedad de las células falciformes pueden tener episodios muy dolorosos en las articulaciones y en los huesos y corren mayor riesgo de apoplejías, infecciones y daño a los órganos.