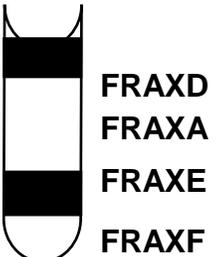


# Valor del método clínico frente a las nuevas tecnologías genómicas en la atención del síndrome frágil X.

**Autores** Paulina Araceli Lantigua Cruz, Ixchel López Reyes, Lainet Mesencio Santos y Teresa Collazo Mesa.

**Estudiadas** 17 familias con varones afectados por el SFX. Previo consentimiento informado, . Análisis de segregación en **30 mujeres** de 40 años portadoras obligadas (PO), 8 hijas de hombres portadores o madres PO por hijos afectados y 22 portadoras probables (PP), hijas de PO. Se exploró insuficiencia óvarica primaria (IOP) y **4 hombres y una mujer** mayores de 50 años, con diagnóstico neurológico de síndrome tremor-ataxia (STA). Caracterización de número de repeticiones CGG por técnica de PCR (\$16.0 US X muestra) solo por concepto de preventivos.



**Objetivos:** Identificar, en familias SFX el fenotipo IOP y STA y los alelos intermedios y premutados. **Proponer** un algoritmo de atención a familias con SFX por sus beneficios económicos, preventivos e investigativos

← **Normal (CGG<sub>n</sub> =5 a 44)**    Intermedio (CGG<sub>n</sub>= 45-54)    Premutación (CGG<sub>n</sub>=55-199)    Mutación (CGG<sub>n</sub> =200 y má)

**Neonato:** pobre succión, e hipotonía, seguido retraso motor,



**Preescolar:** ansiedad, hipersensibilidad a sonidos, otitis media recurrente.



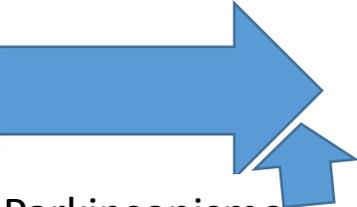
**Escolar:** impulsivo, agresivo, poco contacto visual, rabietas..



**Pubertad y adultez**



Parkinsonismo, declinación la esfera cognitiva.

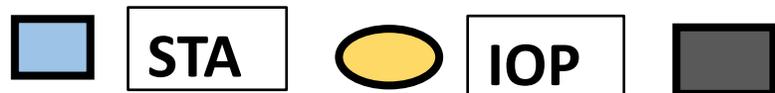


**Resultados:** De las 30 mujeres, 12, el 40 % refirieron IOP, de ellas, PO 4, el 33,3 % y PP 8, el 66,7 % y en el 100% se caracterizaron premutaciones en el rango de 50 a 89 y de 90 a 199 repeticiones CGG. En tres de cuatro hombres con el STA se identificaron repeticiones CGG en el rango de 65, 77 y 80 y en uno el alelo normal . Una mujer con STA también presento IOP

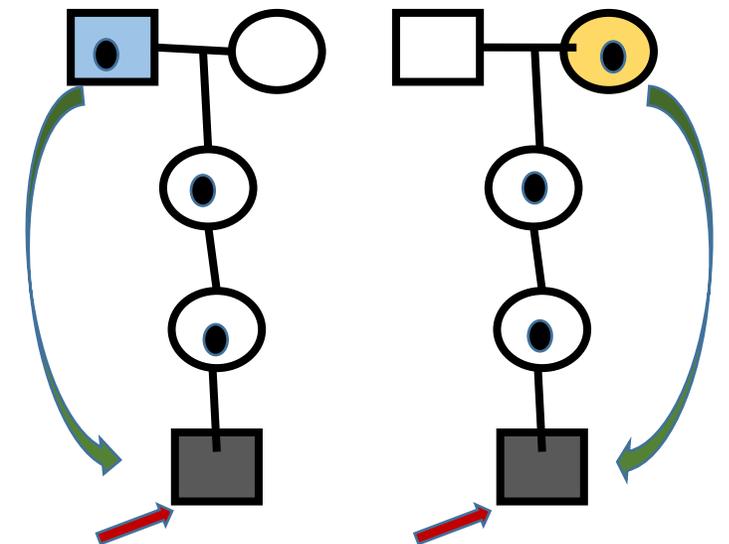
**Aporte económico A pesquisar sin** valoración clínica a modo de pesquisa 146 valor de \$2 336 US, y por método clínico 34 valor \$ 544. **Ahorro de \$ 1 792 US**

**Aporte social y científico:** Investigaciones basados en los fundamentos biológicos, fisiopatológicos y repercusión en el diagnóstico, pronóstico, tratamiento y prevención de esta enfermedad, al incorporar en la investigación IOP y STA en familiares de individuos SFX o con espectro autista y antecedentes de hipotonia neonatal.

Identificar fuente de proyectos de investigaciones con posible interés y contactos con investigadores del campo de la genómica, dirigidos a interpretar relaciones epigenéticas, y de interacciones con otros genes del desarrollo ovárico y en conexiones dendríticas



**Preescolar:** ansiedad, hipersensibilidad a sonidos, otitis media recurrente.



Aporte económico; El aspecto relacionado con la valoración económica que el algoritmo empleado en identificaciones PO y PP ha logrado, al reducir a 34 el total de 146 miembros relacionados con el afectado SFX, en las 17 familias estudiadas ha permitido un ahorro de \$ 1 792 US si se tiene en cuenta que el test de PCR empleado en el laboratorio de Genética Molecular del CNGM tiene un valor de \$ 16.0 US por muestra, solo por concepto de reactivos.

Pesquisando sin la valoración clínica a los 146 miembros no afectados por SFX, de la familia, a modo de la pesquisa, hubiera consumido el valor de \$2 336 US, y por concepto del empleo del método clínico y análisis de segregación de \$ 544. un ahorro de \$ 1 792 US

**Aporte social y científico**: Fuentes de investigaciones basados en los fundamentos biológicos, fisiopatológicos y su repercusión en el diagnóstico, pronóstico, tratamiento y prevención de esta enfermedad, al incorporar en la investigación IOP y STA en familiares de individuos SFX o con espectro autista y antecedentes de hipotonia neonatal. Identificar fuente de proyectos de investigaciones con posible interés y contactos con investigadores del campo de la genómica, dirigidos a interpretar relaciones epigenéticas, y de interacciones con otros genes del desarrollo ovárico y en conexiones dendríticas y que además ofrezcan la oportunidad de incluir a profesionales del programa de reproducción asistida y de las neurociencias y la posibilidad para los profesionales miembros de la RNGM interesados en obtener la condición del grado científico de doctores en ciencias de lograrlo.