ENFERMEDADES HUÉRFANAS Y GENÉTICA

JULIÁN RAMÍREZ CHEYNE
MD.,MSc, PhD
Profesor Universidad del Valle

Presidente Asociación Colombiana de Genética Humana

DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD HUÉRFANA

Baja **frecuencia individual**

Impacto conjunto
#: 7.000 a 8.000
Prevalencia: 7%
→35% de las muertes infantiles
→1/10 muertes en niños de 2 a 15 años

Históricamente **despreciadas** por:

-Clínicos

-Investigadores

-Industria farmacéutica

-Sociedad

EH-R en Colombia

- Crónicamente debilitantes.
- Graves.
- Amenazan la vida.
- Prevalencia < 1 / 5.000.



Normativa sobre EH-R en Colombia

Ley 1392 de 2010

- Interés especial.

→normas para protección social a afectados y cuidadores

Decreto 1954 de 2012

-fases de recolección de información:

1. Censo
2. SIVIGILA

Resolución 430 de 2013

-Listado 1.920

2016

-Protocolo Notificación

Resolución 2048 de 2015

-Listado 2149

Ley 1751 de 2015

-Protección especial

Circular externa 011 de 2016

-Atención especializada, Disponibilidad de talento humano, oportunidad, derecho al dx y autorización de servicios, Cuidadores, Atención especial para menores, Acceso oportuno a tecnologías, Continuidad en el tto , Participación social en salud

Resolución 651 de 2018

-Habilitación Centros de Referencia

Resoluciones 2438 y 1885 de 2018

-procedimientos para pago de lo no pagado con recursos de la UPC

Normativa sobre EH-R en Colombia

Ley 1392 de 2010

- Interés especial.

→normas para protección social a afectados y cuidadores

Decreto 1954 de 2012

-fases de recolección de información:

1. Censo
2. SIVIGILA

Resolución 430 de 2013

-Listado 1.920

2016

-Protocolo Notificación

Resolución 2048 de 2015

-Listado 2149

Ley 1751 de 2015

-Protección especial

Circular externa 011 de 2016

-Atención especializada, Disponibilidad de talento humano, oportunidad, derecho al dx y autorización de servicios, Cuidadores, Atención especial para menores, Acceso oportuno a tecnologías, Continuidad en el tto , Participación social en salud

Resolución 651 de 2018

-Habilitación Centros de Referencia

Resoluciones 2438 y 1885 de 2018

-procedimientos para pago de lo no pagado con recursos de la UPC

Normativa sobre EH-R en Colombia

Ley 1392 de 2010

- Interés especial.

→normas para protección social a afectados y cuidadores

Decreto 1954 de 2012

-fases de recolección de información:

1. Censo
2. SIVIGILA

Resolución 430 de 2013

-Listado 1.920

2016

-Protocolo Notificación

Resolución 2048 de 2015

-Listado 2149

Ley 1751 de 2015

-Protección especial

Circular externa 011 de 2016

-Atención especializada, Disponibilidad de talento humano, oportunidad, derecho al dx y autorización de servicios, Cuidadores, Atención especial para menores, Acceso oportuno a tecnologías, Continuidad en el tto , Participación social en salud

Resolución 651 de 2018

-Habilitación Centros de Referencia

Resoluciones 2438 y 1885 de 2018

-procedimientos para pago de lo no pagado con recursos de la UPC

DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA



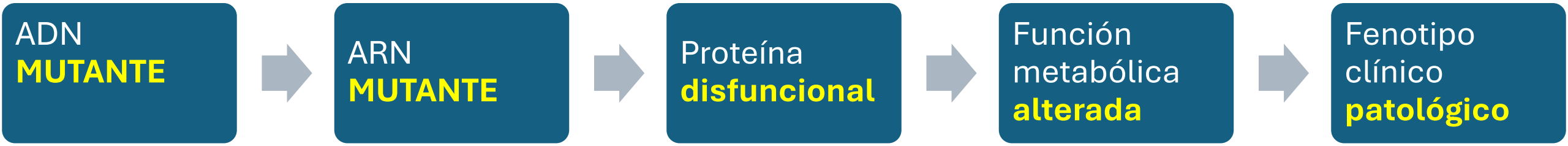
Thompson, 2016

DOGMA CENTRAL DE LA BIOLOGÍA MÉDICA



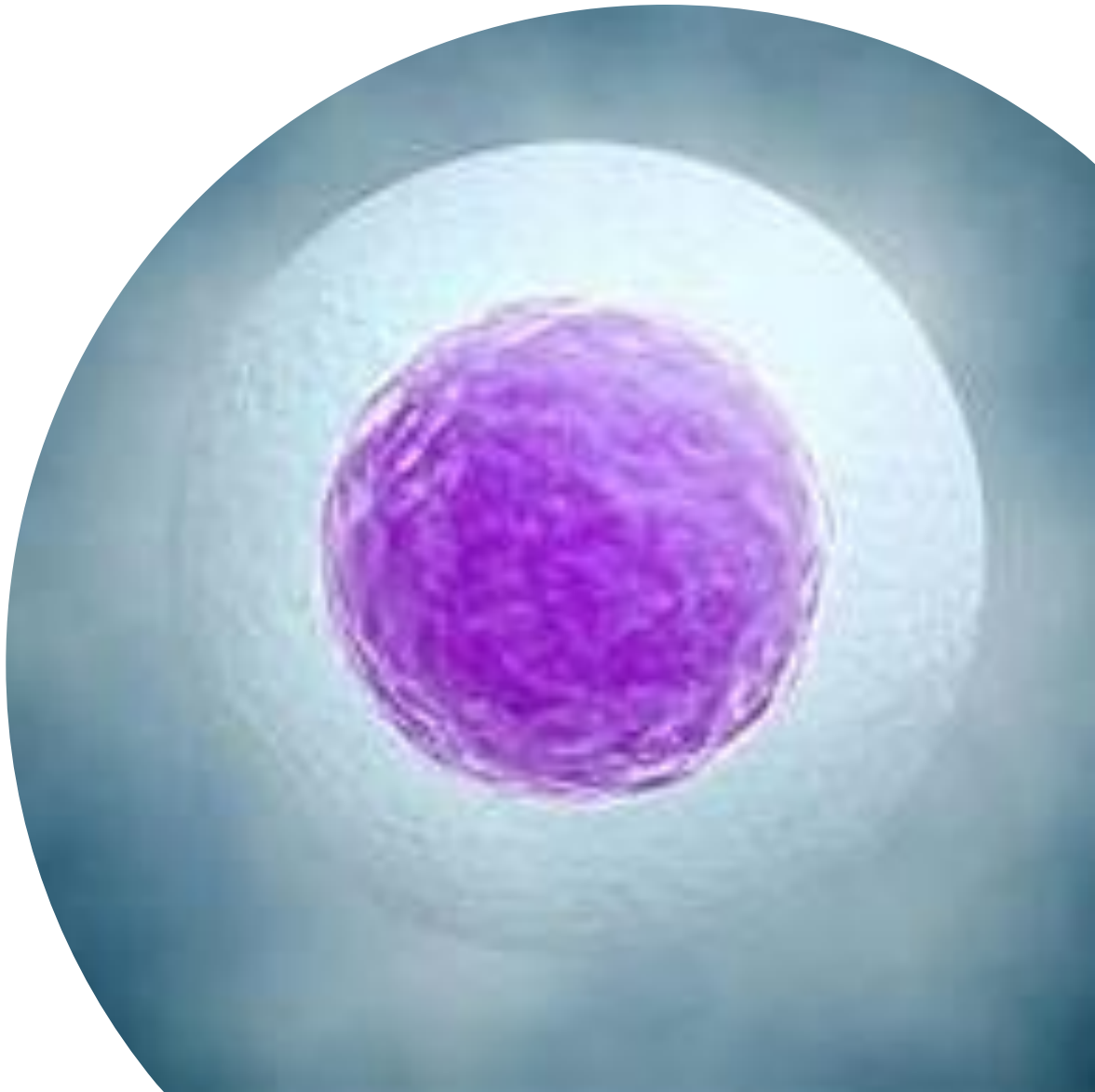
Thompson, 2016

FISIOPATOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

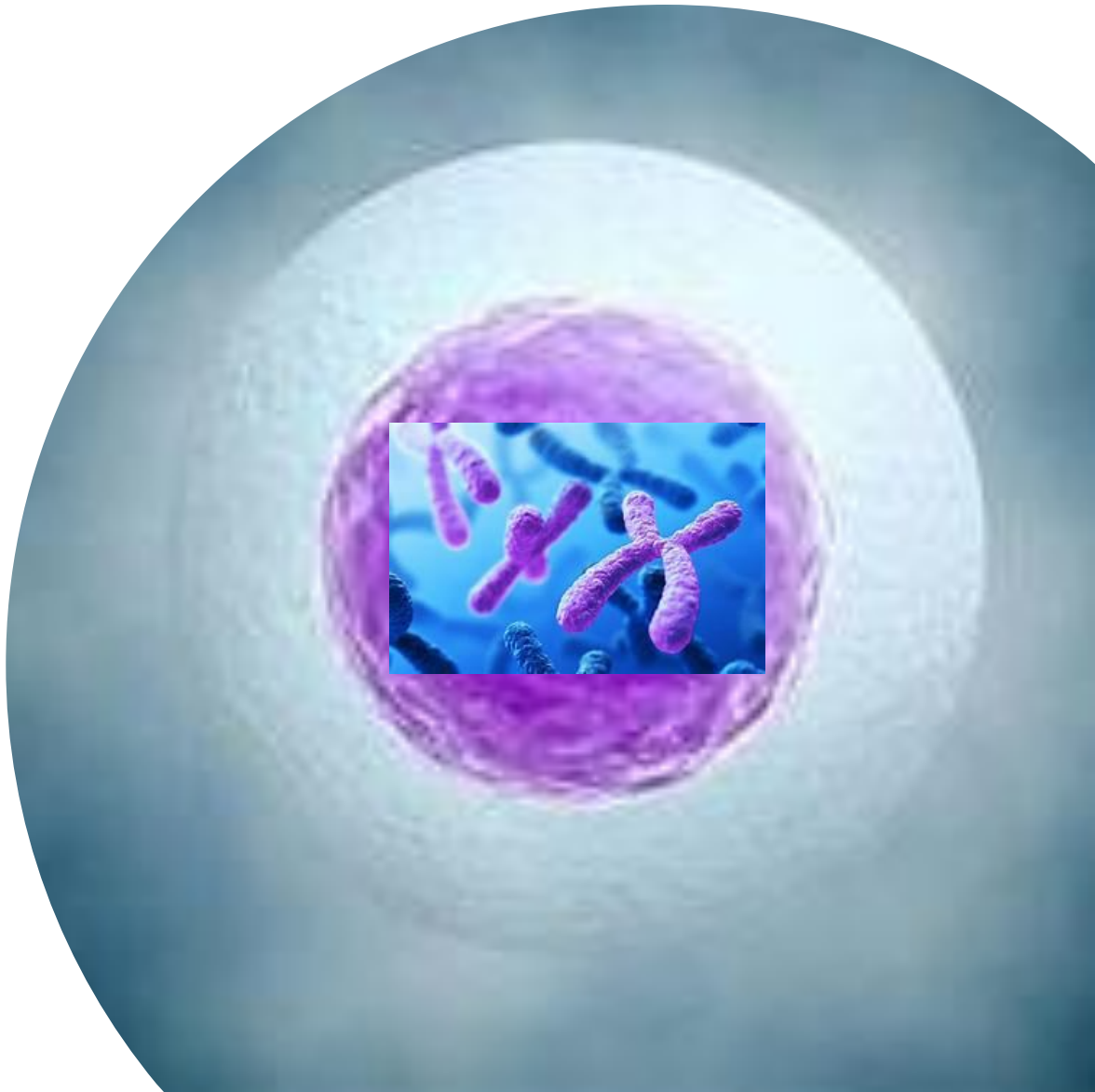


Thompson, 2016

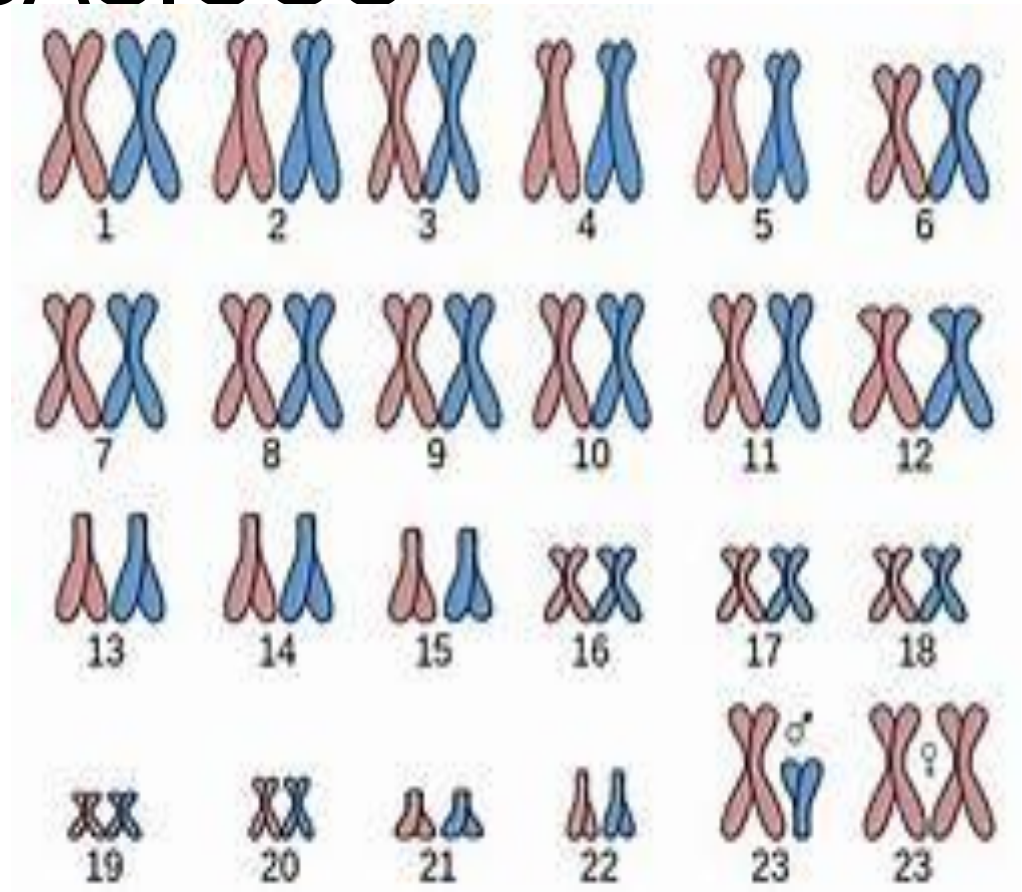
CONCEPTOS BÁSICOS

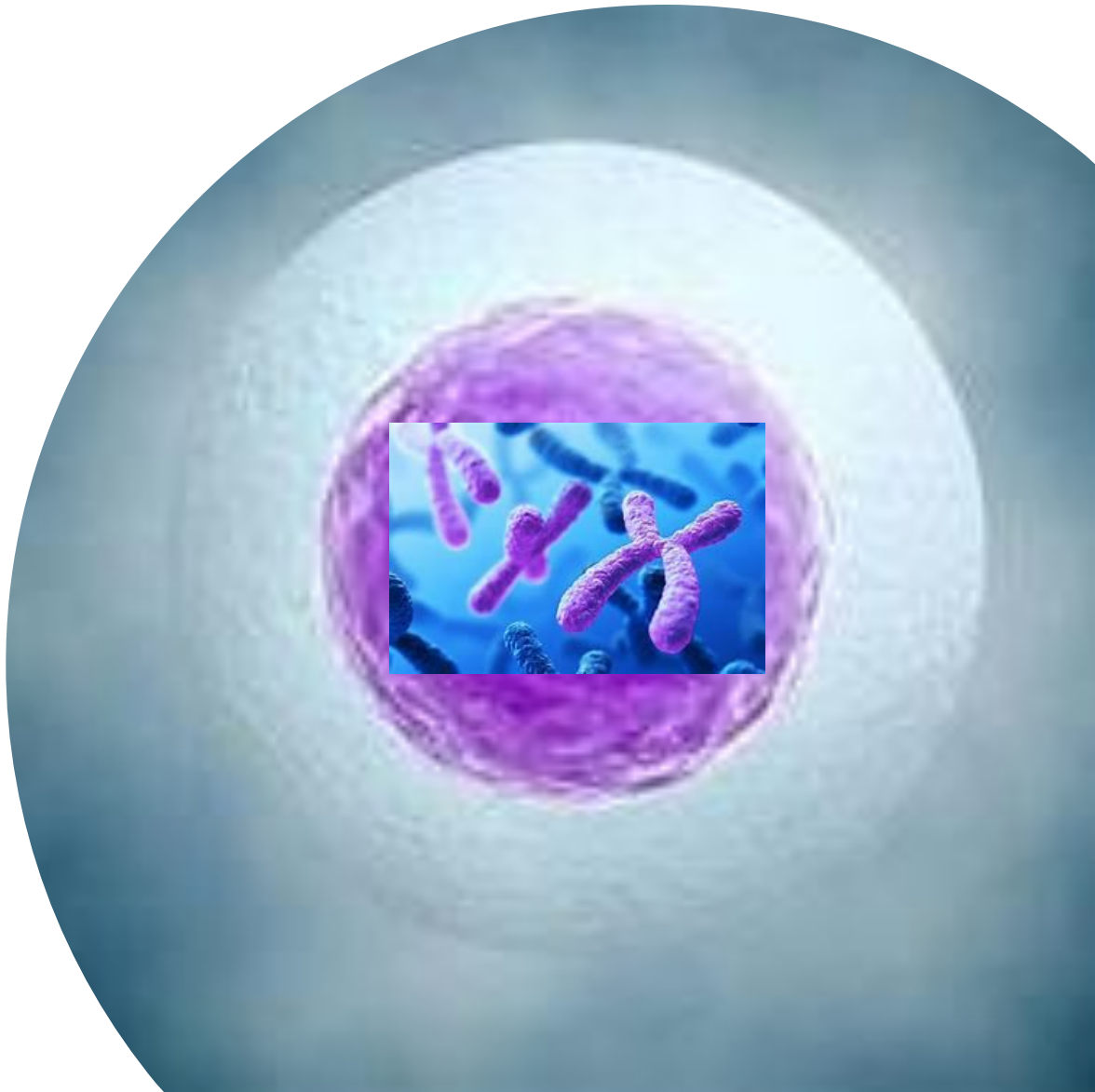


CONCEPTOS BÁSICOS

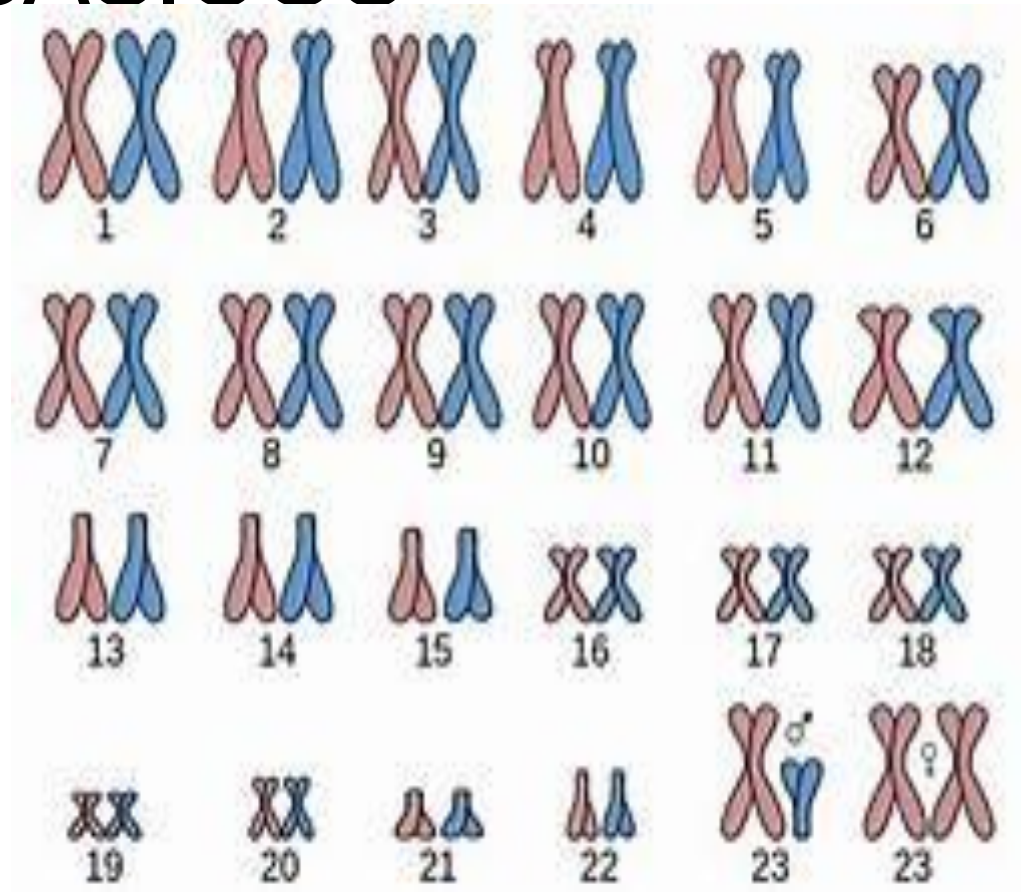


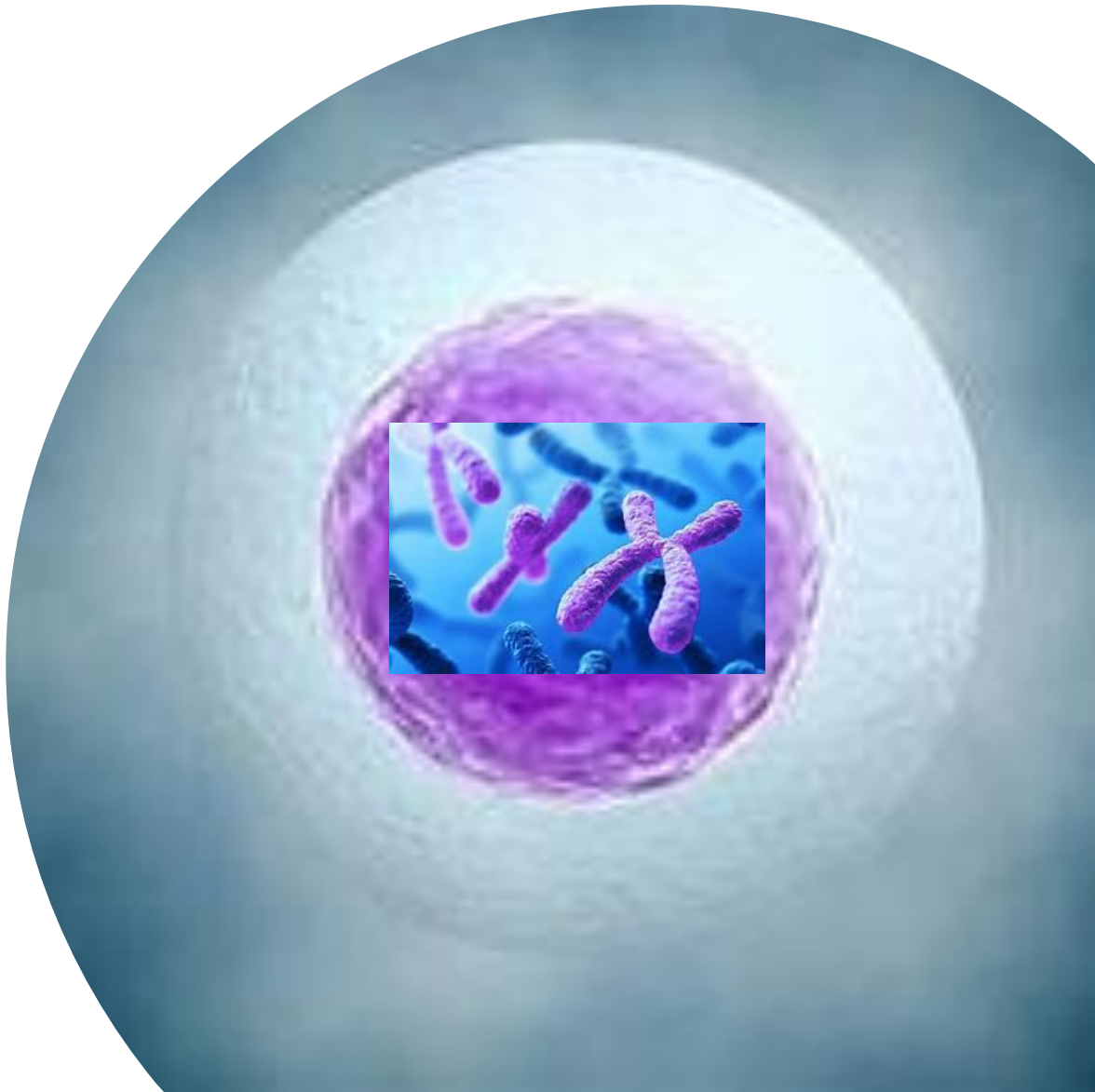
CONCEPTOS BÁSICOS



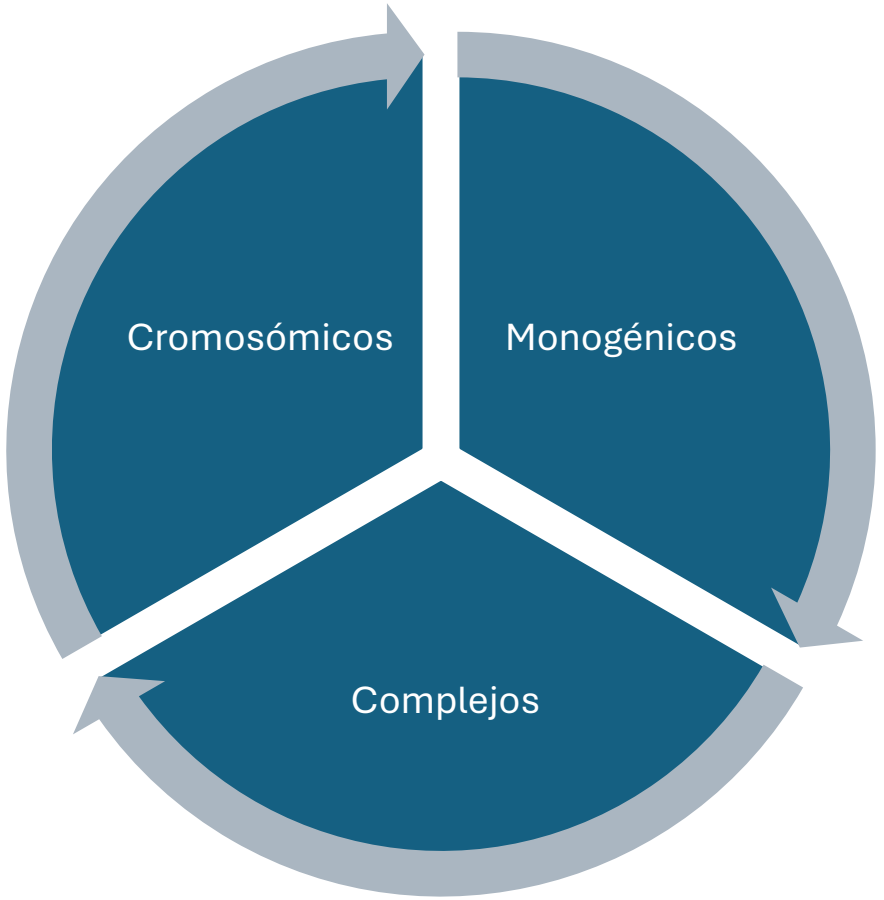


CONCEPTOS BÁSICOS





TIPOS DE TRASTORNOS GENÉTICOS



HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Tenemos dos copias de cada gen.

- Una copia mala → portador.
- Dos copias malas → enfermo.

- ¿Cómo estaría estas personas?
  - Gen bueno / Gen bueno→
  - Gen bueno / Gen malo→
  - Gen malo / Gen malo→

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Tenemos dos copias de cada gen.

- Una copia mala → portador.
- Dos copias malas → enfermo.

- ¿Cómo estaría estas personas?
  - Gen bueno / Gen bueno→ sano
  - Gen bueno / Gen malo→ portador
  - Gen malo / Gen malo→ enfermo

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- ¿Si alguien tiene una enfermedad AR…. Posiblemente tiene?
  - A. Gen bueno / Gen bueno
  - B. Gen bueno / Gen malo
  - C. **Gen malo / Gen malo**

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Si se consigue una pareja sana…. serían una pareja así:

Gen malo / Gen malo Y Gen bueno / Gen bueno

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

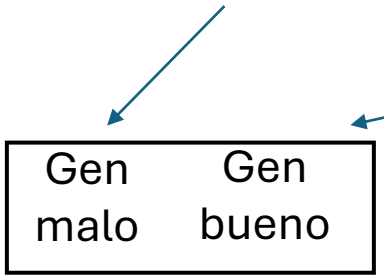
- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:

Gen malo / **Gen malo** Y Gen bueno / Gen bueno

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

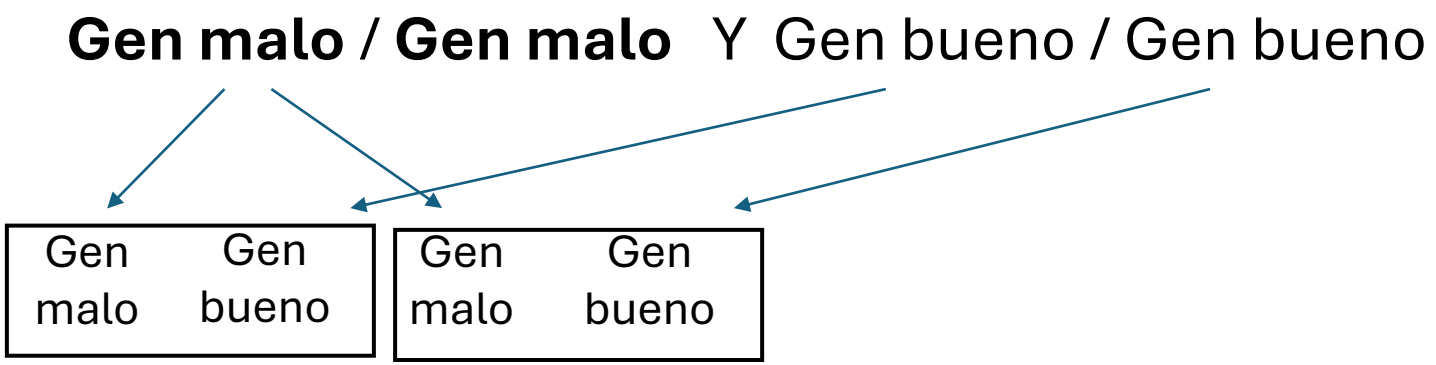
- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:

Gen malo / Gen malo Y Gen bueno / Gen bueno



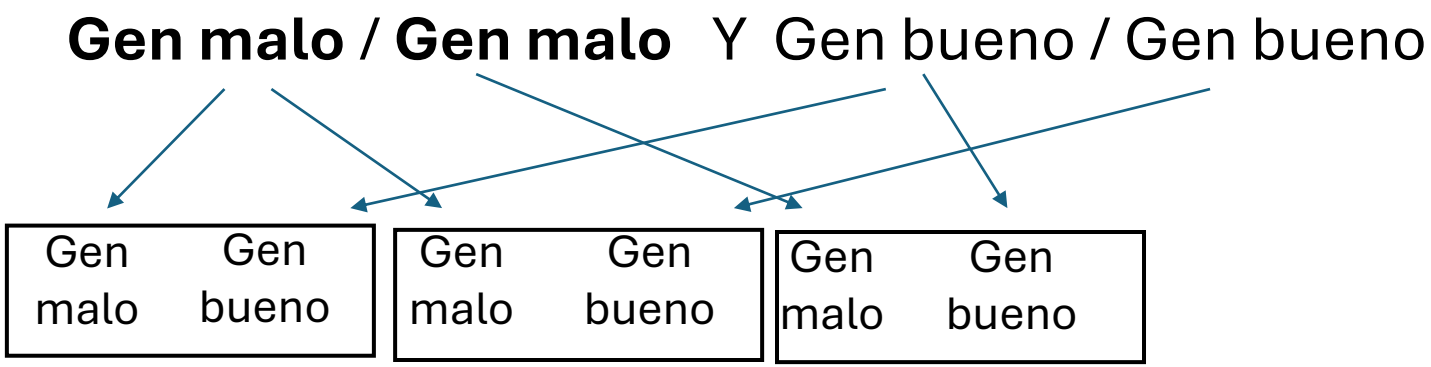
HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



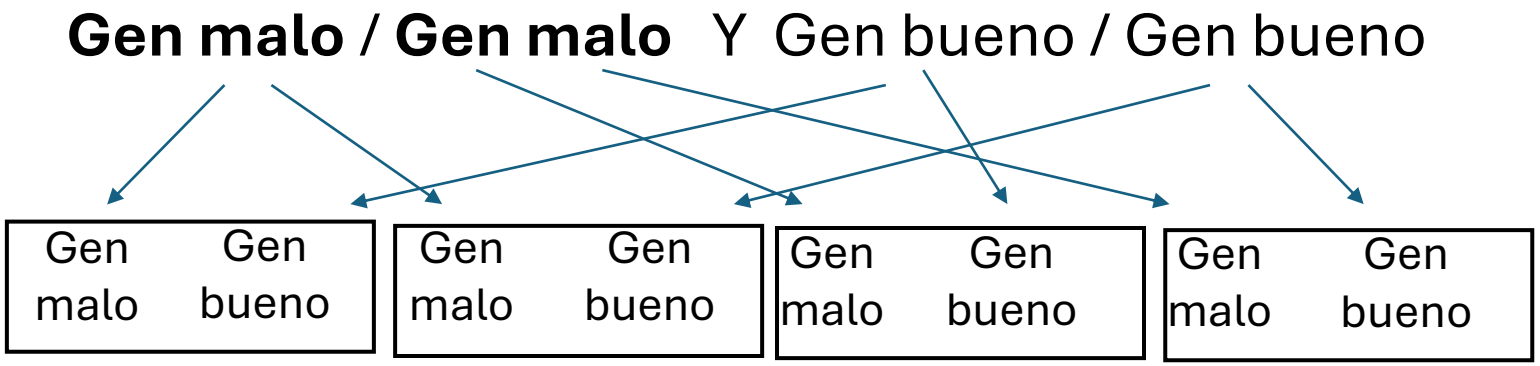
HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



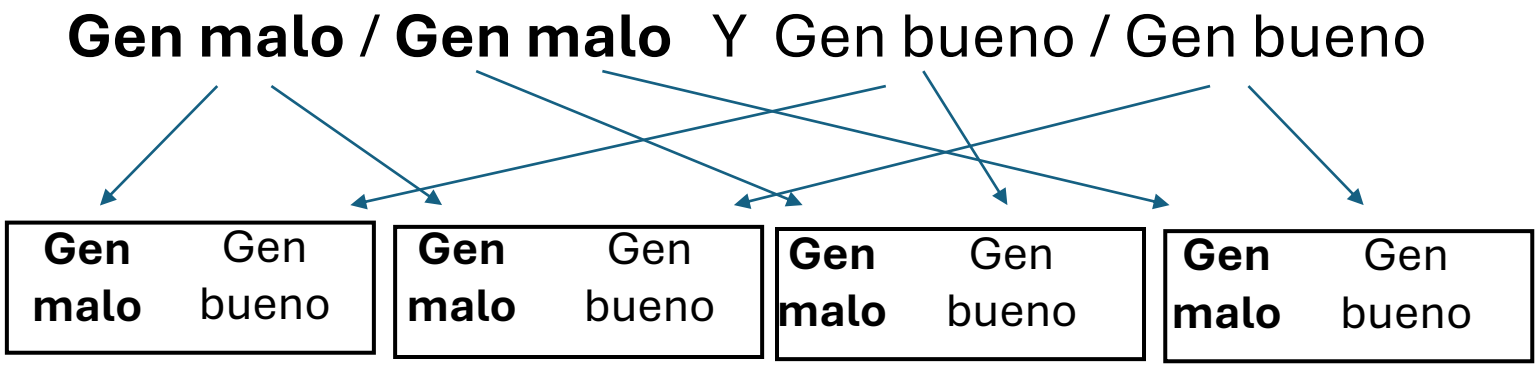
HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:





HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Ahora pensémoslo al contrario:

  ¿Si un paciente es afectato, cómo son los padres?

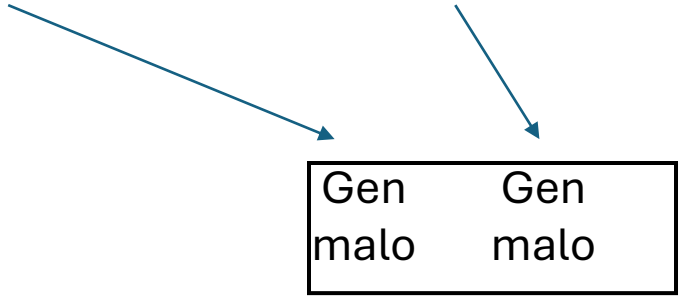
Gen malo	Gen malo

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Ahora pensémoslo al contrario:

  ¿Si un paciente es afectato, cómo tienen que ser los padres?

  Gen bueno / **Gen malo** Y **Gen malo** / Gen bueno

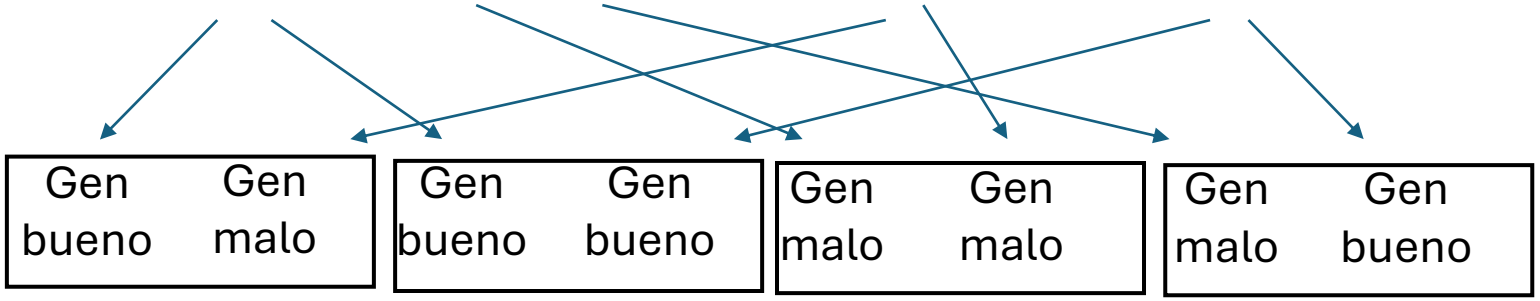


HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Ahora pensémoslo al contrario:

  ¿Entonces, cuál es el riesgo de esos padres de tener hijos afectados?

  Gen bueno / **Gen malo** Y **Gen malo** / Gen bueno

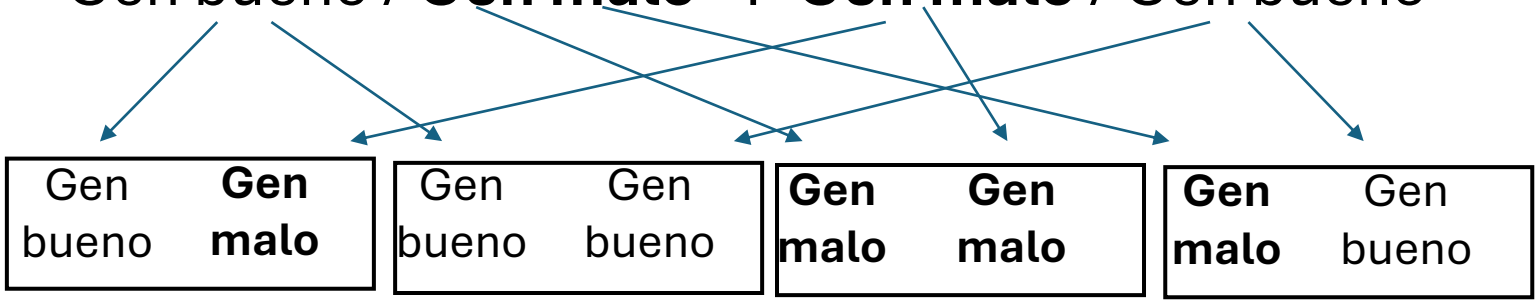


HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Ahora pensémoslo al contrario:

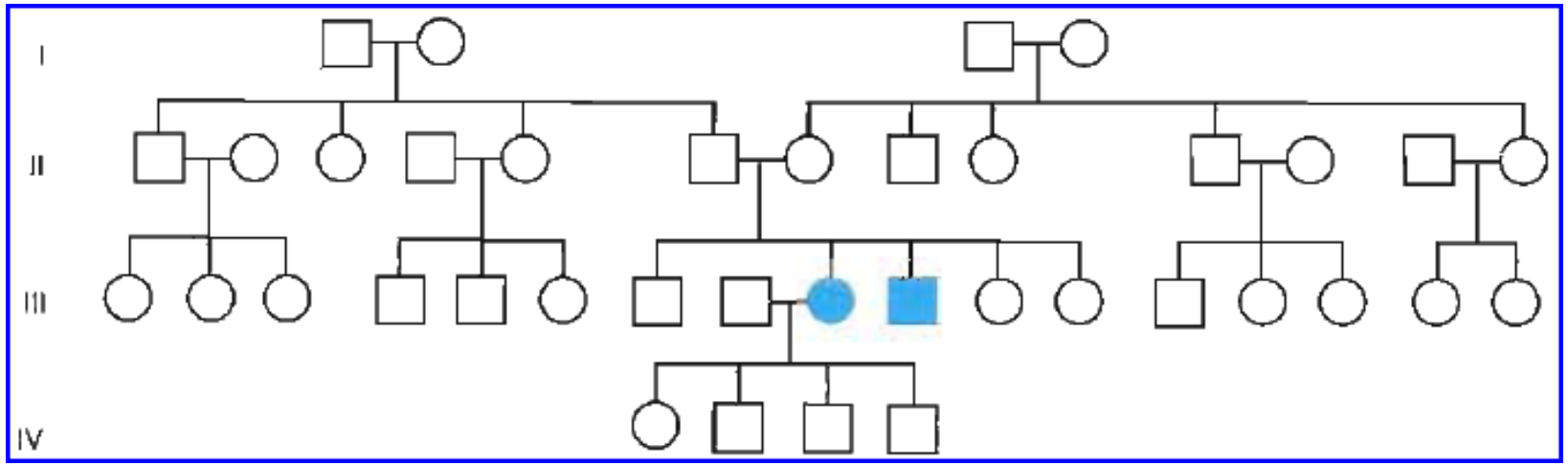
  ¿Entonces, cuál es el riesgo de esos padres de tener hijos afectados?

  Gen bueno / **Gen malo** Y **Gen malo** / Gen bueno

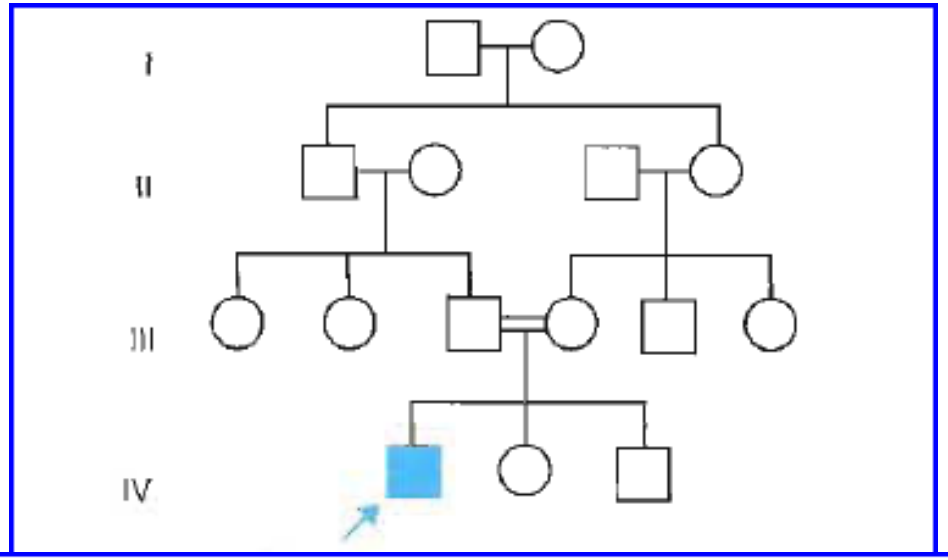


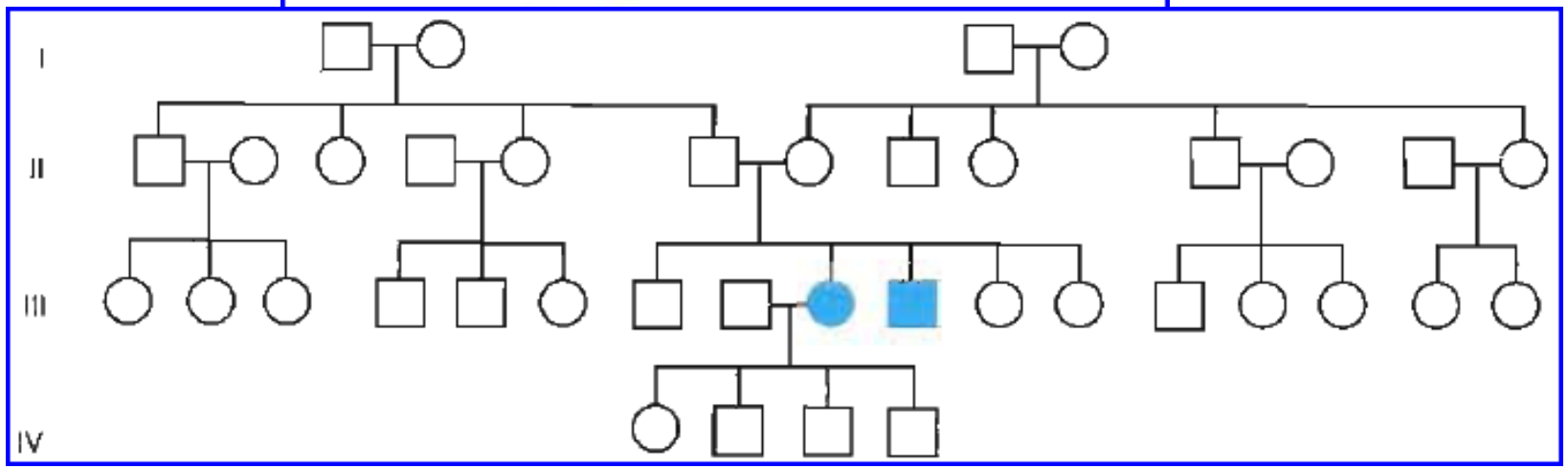


HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA



HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA





HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Tenemos dos copias de cada gen.
- Basta con que una sola copia del gen esté mala para tener la enfermedad.
- ¿Cómo estaría estas personas?
  - Gen bueno / Gen bueno→
  - Gen bueno / Gen malo→
  - Gen malo / Gen malo→

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Tenemos dos copias de cada gen.
- Basta con que una sola copia del gen esté mala para tener la enfermedad.
- ¿Cómo estaría estas personas?
  - Gen bueno / Gen bueno→ sano
  - Gen bueno / Gen malo→ enfermo
  - Gen malo / Gen malo→ más enfermo

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Si alguien tiene una enfermedad AD…. Posiblemente tiene:
  - A. Gen bueno / Gen bueno
  - B. Gen bueno / Gen malo
  - C. Gen malo / Gen malo

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Si alguien tiene una enfermedad AD…. Posiblemente tiene:
  - A. Gen bueno / Gen bueno
  - B. **Gen bueno / Gen malo**
  - C. Gen malo / Gen malo

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

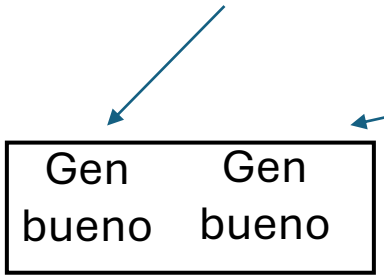
- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:

  Gen bueno / **Gen malo** Y Gen bueno / Gen bueno

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

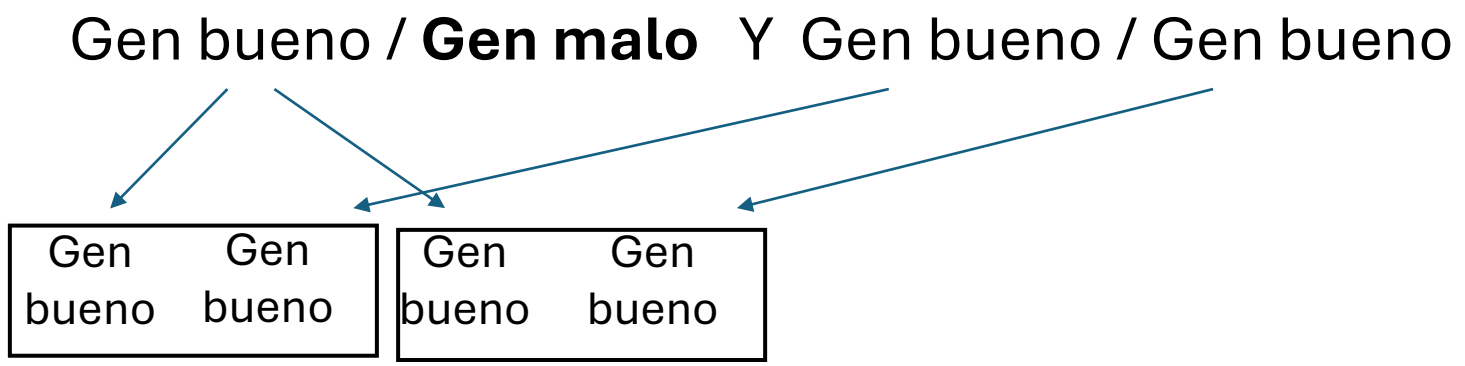
- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:

Gen bueno / **Gen malo** Y Gen bueno / Gen bueno



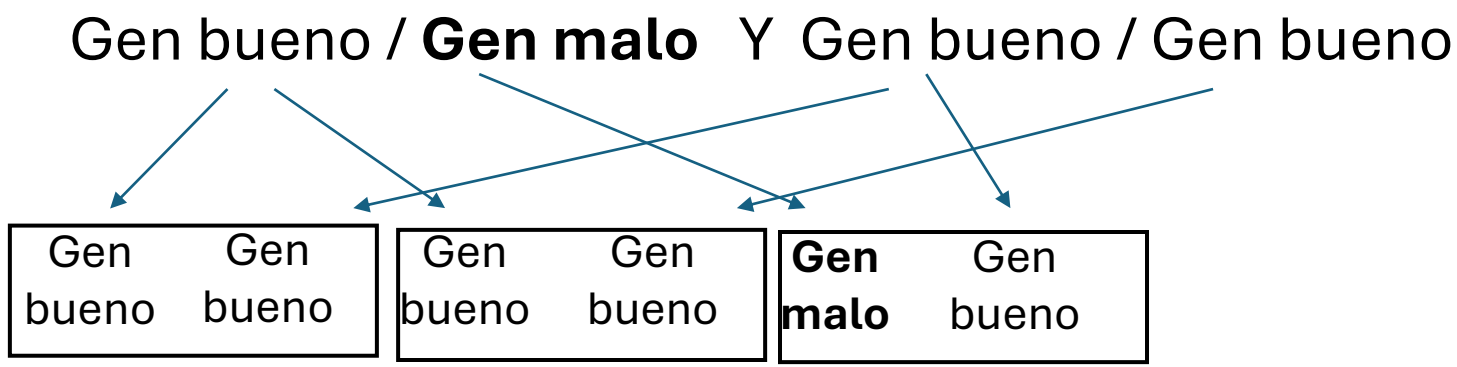
HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



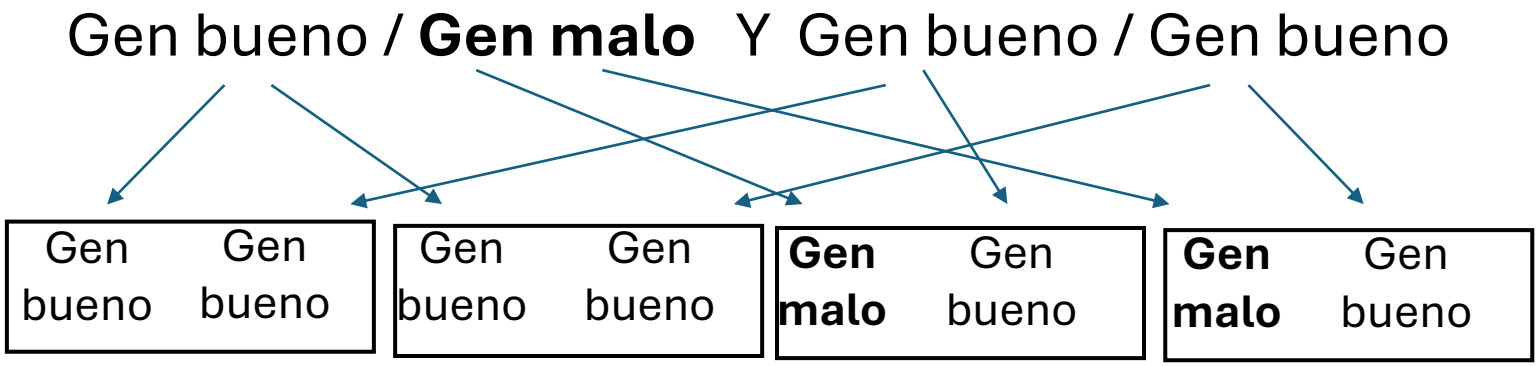
HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



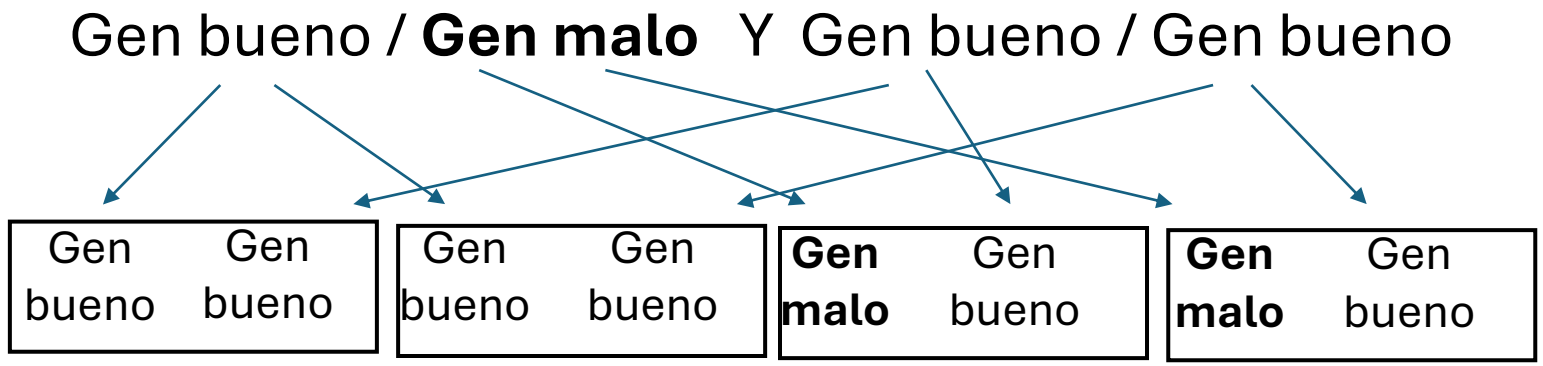
HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:



HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- ¿Cuáles son las opciones en cada embarazo?:





HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Ahora pensémoslo al contrario:

  ¿Si un paciente es afectado, cómo tienen que ser los padres?

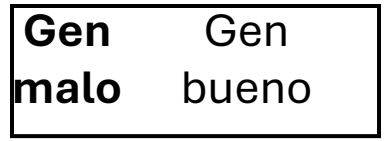
Gen malo	Gen bueno

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Ahora pensémoslo al contrario:

  ¿Si un paciente es afectato, cómo tienen que ser los padres?

  Gen bueno / **Gen malo** Y Gen bueno / Gen bueno



HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- Ahora pensémoslo al contrario:

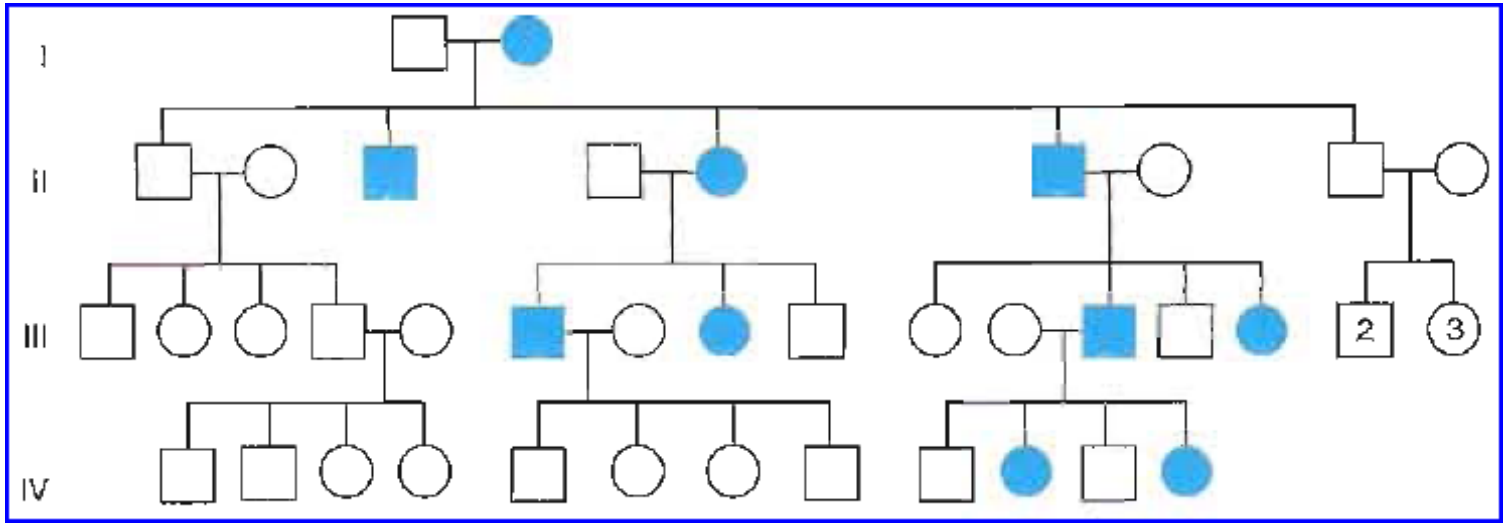
  ¿Entonces, cuál es el riesgo de esos padres de tener hijos afectados?

  Gen bueno / **Gen malo** Y Gen bueno / Gen bueno

Gen bueno	Gen bueno	Gen bueno	Gen bueno
Gen malo	Gen bueno	**Gen malo**	Gen bueno



HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE



HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA

	HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA
MUJERES	XX
HOMBRES	XY

a: gen malo

A: gen bueno

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA

	HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA
MUJERES	
HOMBRES	

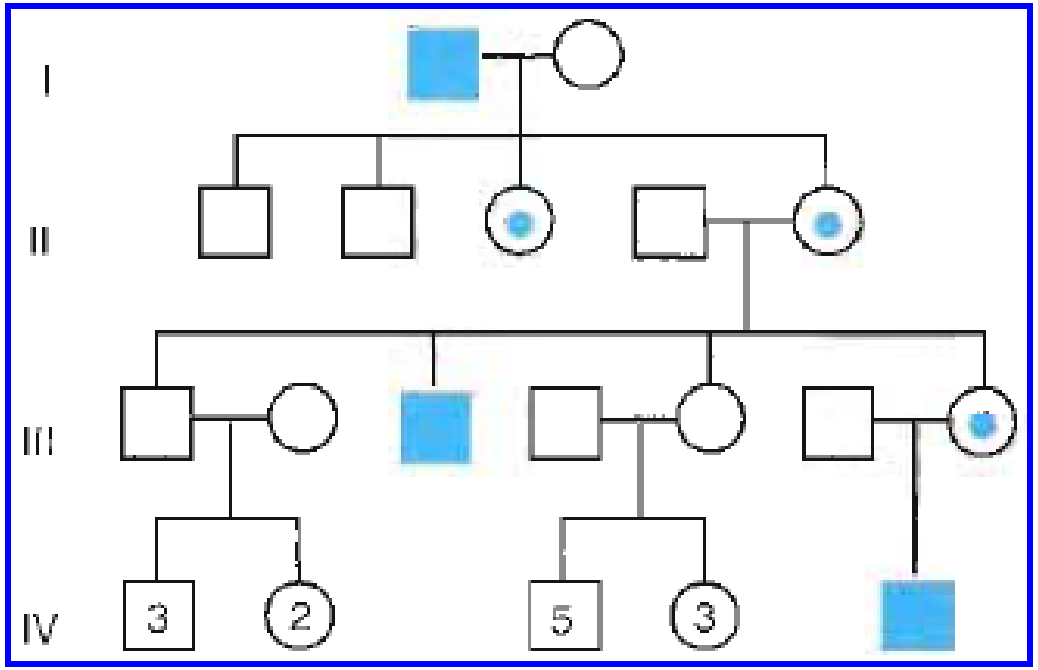
a: gen malo

A: gen bueno

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA

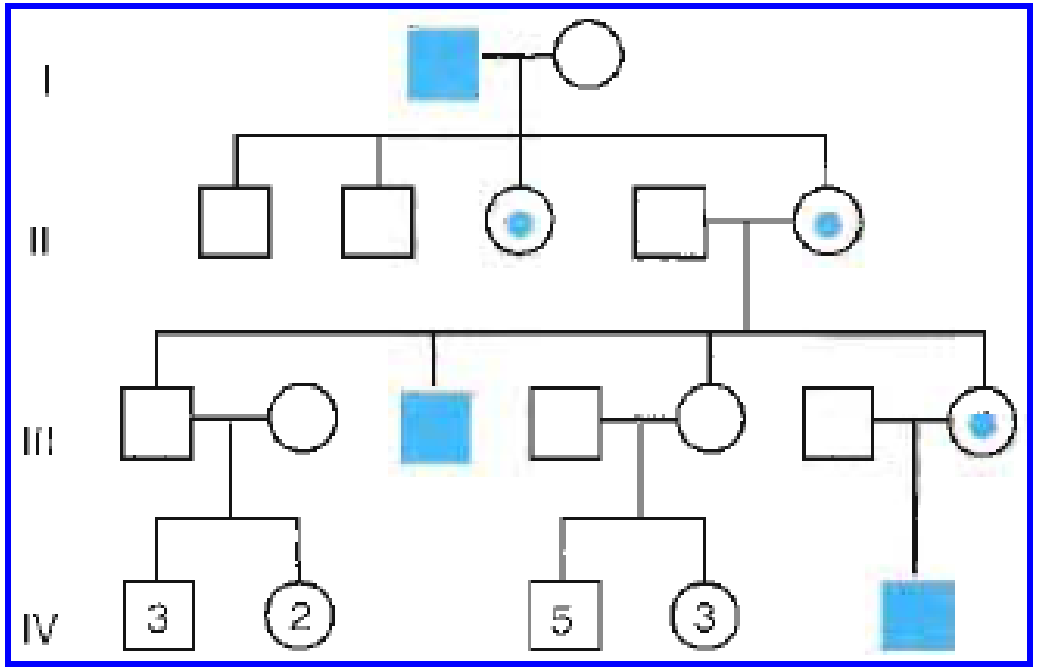
	HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA
MUJERES	X_aX_a → afectada X_AX_a → portadora sana X_AX_A → normal
HOMBRES	X_a → afectado X_A → normal

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX?

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA

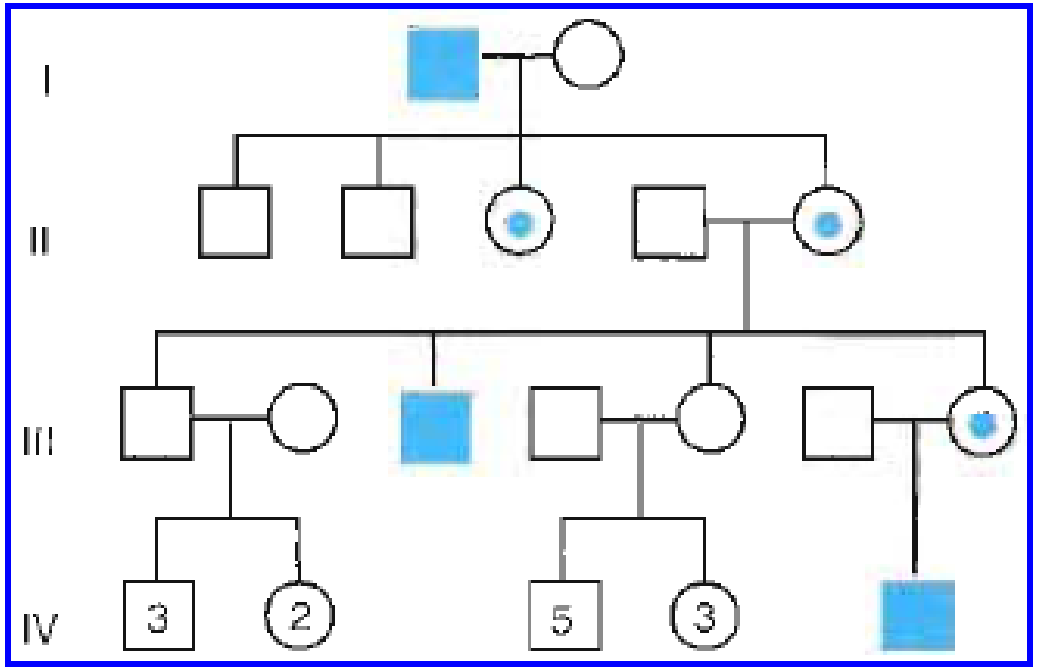


Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX?

-un padre nunca pasa su X a un hijo varón

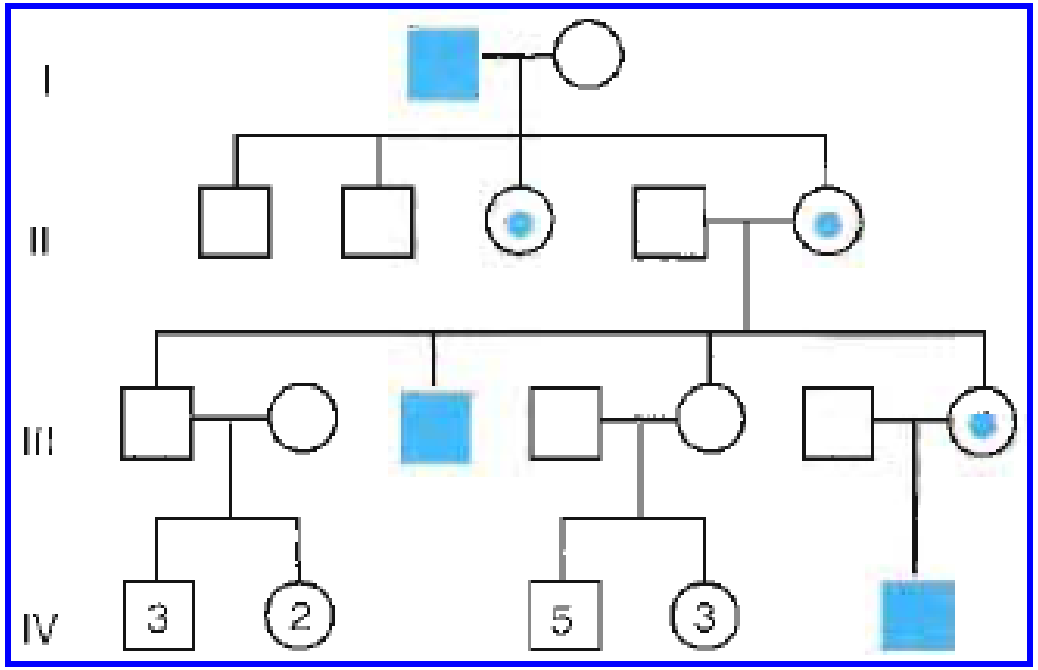
-un hombre afectado nunca tendrá un hijo varón afectado

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX recesivo?

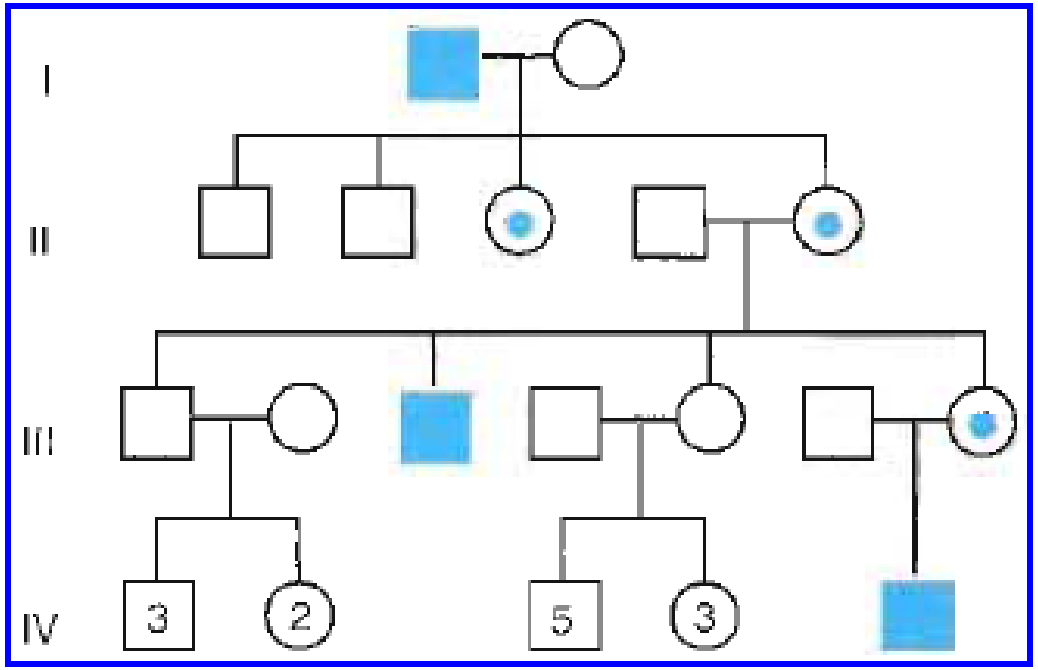
HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX recesivo?

- los hombres solo tienen un X que siempre pasan a cada hija que tienen

HERENCIA LIGADA AL X RECESIVA



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX recesivo?

- los hombres solo tienen un X que siempre pasan a cada hija que tienen

-todas las hijas de un afectado tienen el alelo mutado pero no expresan el trastorno porque es recesivo y ellas tienen otra copia

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

	HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE
MUJERES	XX
HOMBRES	XY

a: gen bueno

A: gen malo

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

	HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE
MUJERES	
HOMBRES	

a: gen bueno

A: gen malo

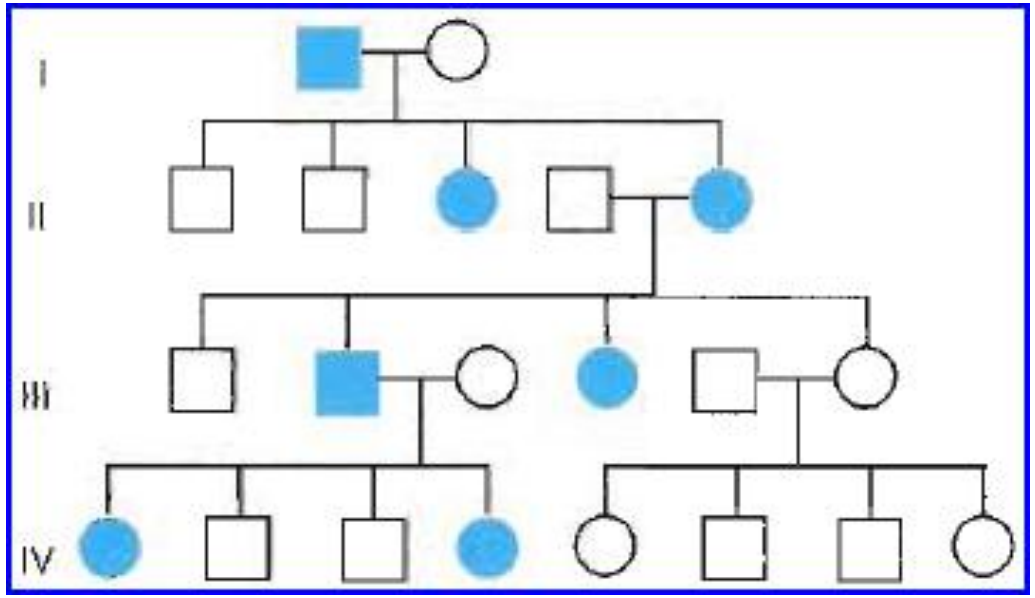
HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

	HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE
MUJERES	X_aX_a → normal X_AX_a → afectado X_AX_A → afectado más grave
HOMBRES	X_a → normal X_A → afectado

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

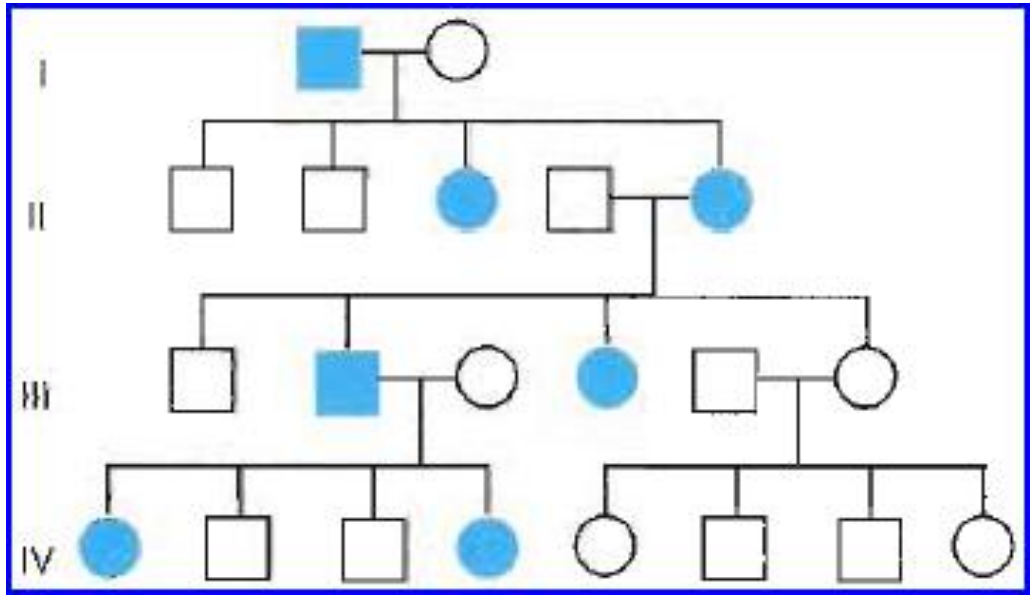
a: gen bueno

A: gen malo



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX?

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE

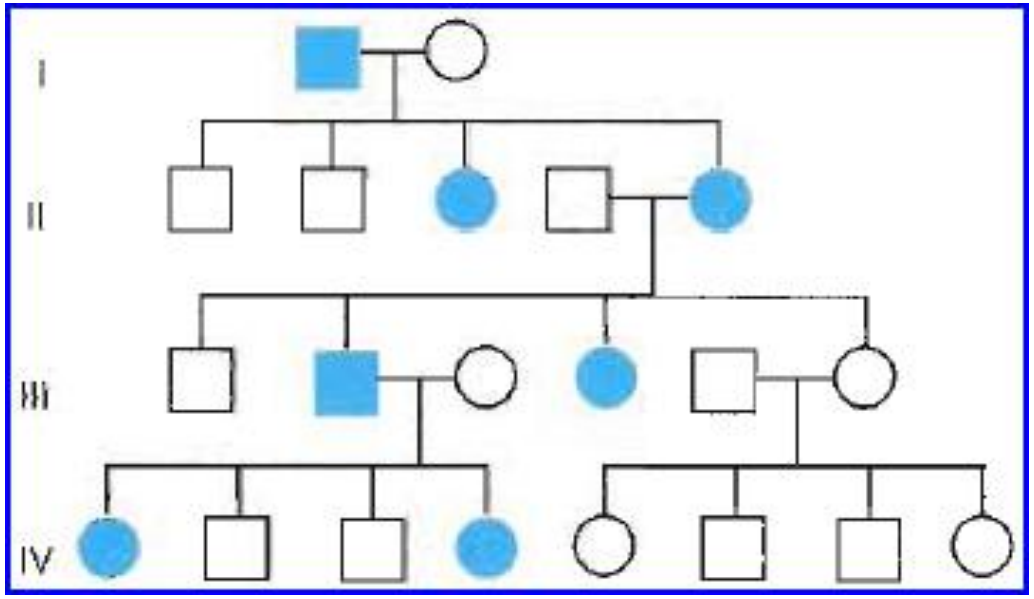


Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX?

-un padre nunca pasa su X a un hijo varón

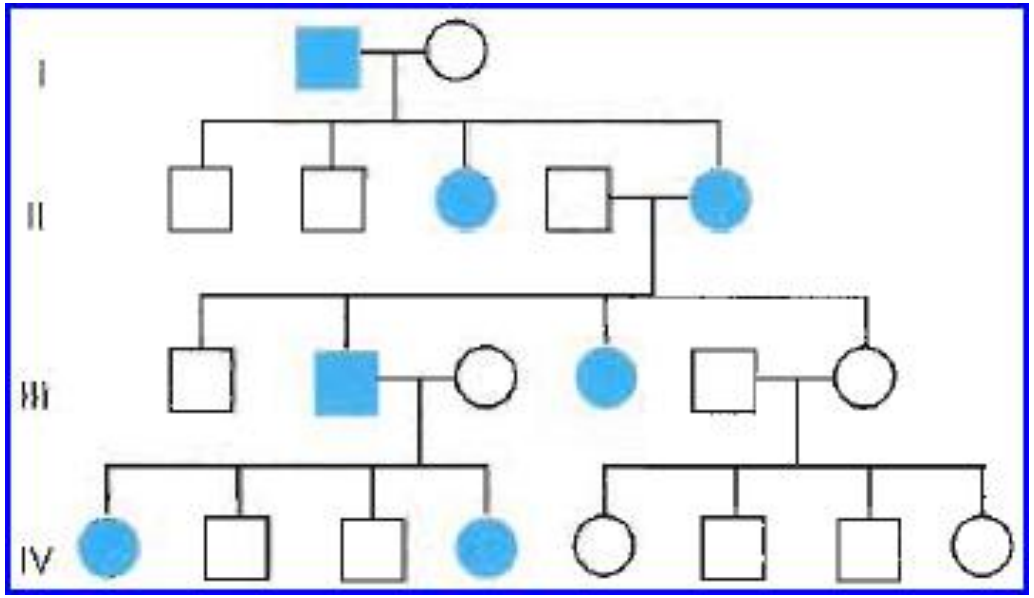
-un hombre afectado nunca tendrá un hijo varón afectado

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE



Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX dominante?

HERENCIA LIGADA AL X DOMINANTE



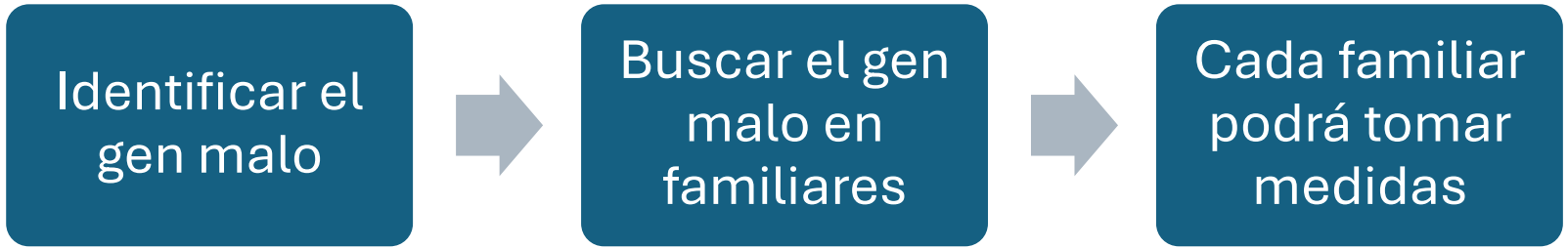
Por qué se puede afirmar que este árbol es de un trastorno LX dominante?

- los hombres solo tienen un X que siempre pasan a cada hija que tienen

-todas las hijas de un afectado tienen el alelo mutado y todas expresan el trastorno porque es dominante y ellas una copia mala.

HERENCIA MEDELIANA

- ¿Cuál es la importancia de hacerse la prueba genética?



ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

Thompson, 2016

ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA



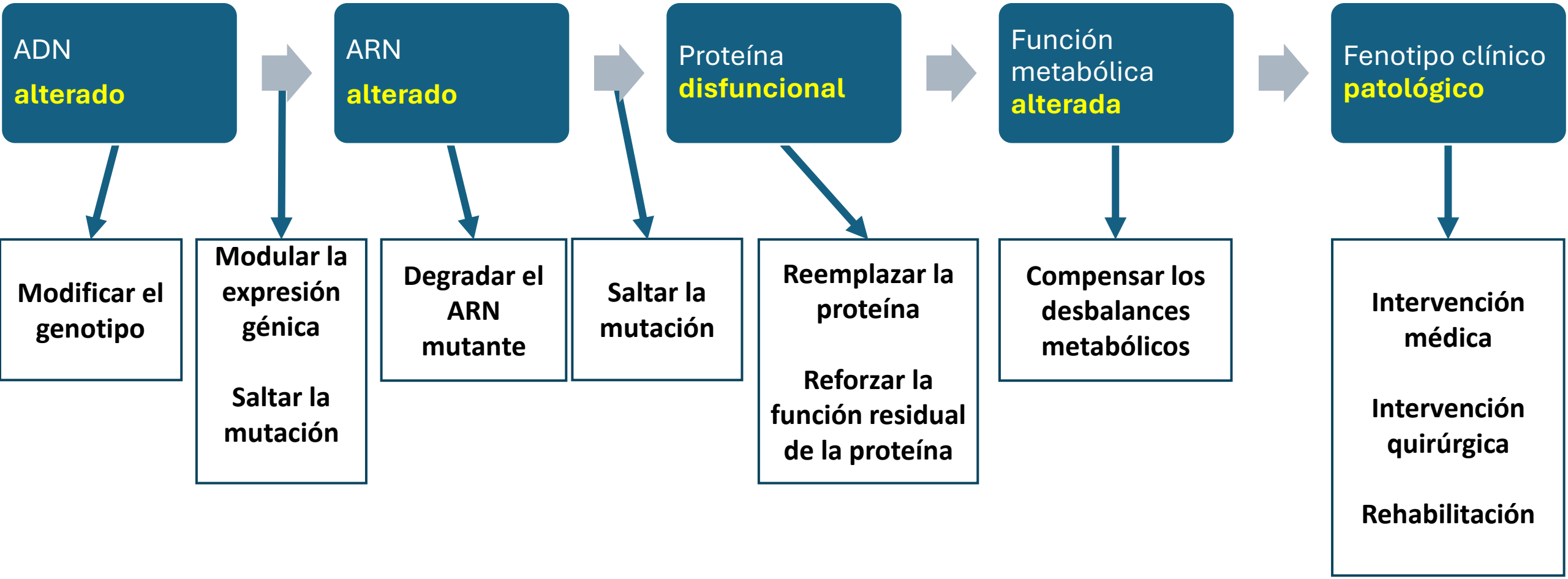
Thompson, 2016

ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA



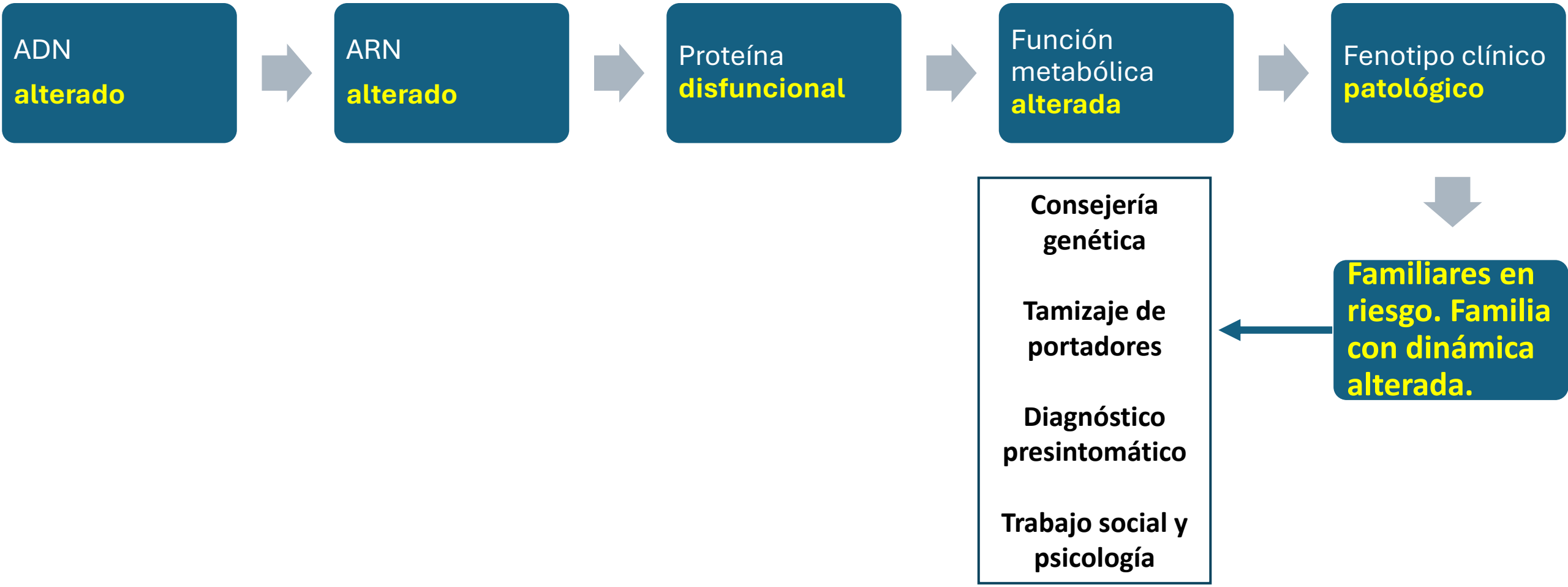
Thompson, 2016

ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA



Thompson, 2016

ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA



Thompson, 2016

Julián Ramírez Cheyne
WA 3168683987
@dr.Cheyne
https://gegmed.com/

MUCHAS GRACIAS