



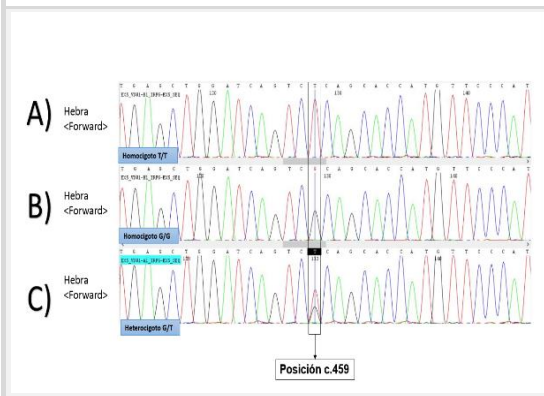
**Fondo Sectorial de Investigación en Salud y Seguridad Social**

**Clave del Proyecto:**

SALUD-2015-2-262385

**Título:**

**PREVALENCIA DE MUTACIONES PATOGENICAS EN EL GEN IRF6 RESPONSABLES DEL SÍNDROME DE VAN DER WOUDE EN PACIENTES MEXICANOS CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE LABIO PALADAR HENDIDO AISLADO**



**Responsable Técnico:**

Dr. José Antonio Velázquez Aragón

**Institución:**

Instituto Nacional de Pediatría

**Instituciones Participantes:  
(si aplica)**

**Entidad Federativa:**

Ciudad de México

**Tiempo de Ejecución:**

24 meses

**Hallazgos importantes no contemplados en la propuesta original**

No se identificaron individuos con variantes patogénicas en nuestro grupo de pacientes diagnosticados clínicamente como labio paladar hendido no sindromático. Esto no era esperado, ya que en la literatura se encuentra una variante patogénica hasta en un 3.7 de los casos. Esto nos parece relevante ya que aporta evidencia de importancia de la valoración clínica minuciosa que ayuda a descartar formas sindromáticas y lo más relevante es que se brinda información respecto a las características que deben presentar los pacientes en donde es adecuado realizar el estudio molecular de IRF6. Lo anterior permite eficientar el manejo de los pacientes con labio paladar hendido no sindromático y eficientar los recursos económicos, técnicos y humanos para el análisis molecular.

**Logros**

El principal es que se generaron los datos para poder ser publicados en una revista internacional y cuyo manuscrito se encuentra en proceso de valoración. Esta publicación dará información respecto a las características que deben ser consideradas para recomendar el análisis molecular de IRF6 en pacientes con duda diagnóstica de una forma sindromática. Así como determinar el sesgo estadístico que puede existir al realizar estudios de asociación genética en pacientes con diagnóstico de labio paladar hendido no sindromático.

**Impacto que han tenido los resultados o que se considera que tendrán**

Para los médicos genetistas al momento de valorar a pacientes con una hendidura orofacial es de relevancia que busquen dirigidamente manifestaciones mínimas en el labio inferior de pits así como antecedentes familiares de hendiduras orofaciales mixtas. Lo cual podría justificar el análisis molecular de IRF6. En caso de no contar el paciente con estas características no sería indicado realizarlo, ya que la probabilidad de encontrar una variante patogénica es muy baja.

**Sitios WEB o Repositorio**

<https://www.pediatria.gob.mx/>



**ANEXO**  
**Fondo Sectorial de Investigación en Salud y Seguridad Social**

**Clave del Proyecto:** SALUD-2015-2-262385

**Título:** PREVALENCIA DE MUTACIONES PATOGENICAS EN EL GEN IRF6 RESPONSABLES DEL SÍNDROME DE VAN DER WOUDE EN PACIENTES MEXICANOS CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE LABIO PALADAR HENDIDO AISLADO

**Equipo de trabajo**

Nombre	Institución	Correo
José Antonio Velázquez Aragón	Instituto Nacional de Pediatría	<a href="mailto:jovear2002@yahoo.com.mx">jovear2002@yahoo.com.mx</a>
Miguel Ángel Alcántara Otigoza	Instituto Nacional de Pediatría	<a href="mailto:malcantaraortigoza@gmail.com">malcantaraortigoza@gmail.com</a>
Ariadna Estela González del Ángel	Instituto Nacional de Pediatría	<a href="mailto:ariadnagonzalezdelangel@gmail.com">ariadnagonzalezdelangel@gmail.com</a>
Miriam Erendi Reyna Fabian	Instituto Nacional de Pediatría	<a href="mailto:erandif@yahoo.com">erandif@yahoo.com</a>
Bernardette Estandia Ortega	Instituto Nacional de Pediatría	<a href="mailto:bernsestandia@yahoo.com.mx">bernsestandia@yahoo.com.mx</a>

**Formación de Recursos Humanos**

Nombre	Institución	Grado obtenido
David Apam Garduño	Universidad Nacional Autónoma de México	Medico especialista en Genética Clínica

**Infraestructura Adquirida**

**Detalle**

Cámaras de electroforesis de la marca Clever de los modelos:

Miltisub Midi 10 X 7 UV Tray

Miltisub Mini 7 X 7 UV Tray

Miltisub Midi 10 X 10 UV Tray