



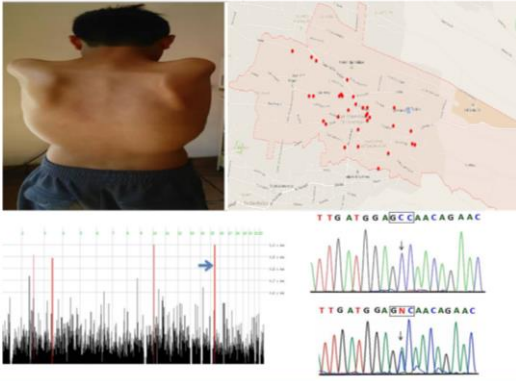
Fondo Sectorial de Investigación en Salud y Seguridad Social

Clave del Proyecto:

183084

Título:

Identificación de las bases moleculares y de la frecuencia de heterocigotos para una forma autosómica recesiva de distrofia muscular en una población endogámica del estado de Tlaxcala



Responsable Técnico:

Dr. Juan Carlos Zenteno Ruíz

Institución:

Instituto de Oftalmología "Conde de Valenciana"

Instituciones Participantes:
(si aplica)

No aplica

Entidad Federativa:

Ciudad de México

Tiempo de Ejecución:

2 años

Hallazgos importantes no contemplados en la propuesta original

Se realizó un estudio de epidemiología molecular en una población de 7,500 habitantes en el estado de Tlaxcala. Se identificaron 32 casos de distrofia muscular de cinturas, para una prevalencia de 1 en 230, que corresponde a una de las prevalencias más elevadas que se conocen para esta enfermedad. De manera similar, el estudio de identificación de portadores (heterocigotos para la mutación responsable) arrojó una frecuencia de 1 en 11 y con estos datos se calculó que existe posibilidad de unión de dos portadores, y por lo tanto riesgo de procrear hijos enfermos, en 1 de cada 75 matrimonios en esta población. En lo referente a los hallazgos genéticos, todos los pacientes con distrofia muscular en esta población, excepto uno, fueron homocigotos para una mutación en el gen CAPN3. En el afectado que no fue homocigoto, un hallazgo importante fue que era heterocigoto compuesto, con la mutación de CAPN3 en los demás pacientes y para otra mutación distinta en CAPN3. De esta manera, se identifica que en esta población existen por lo menos dos alelos patogénicos de CAPN3 que son responsables de la distrofia muscular de cinturas.

Logros

Se logró establecer de manera objetiva la prevalencia de la enfermedad en esta población, la frecuencia de portadores de la mutación causal y el riesgo teórico de aparición de nuevos casos. Además, se logró caracterizar el defecto genético preciso que da origen a la distrofia muscular y se confirmó la hipótesis de que se trata de un efecto de mutación fundadora.

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

Los resultados permitirán ofrecer diagnóstico genético prenupcial a individuos en edad reproductiva de esta población para identificar si son portadores de la mutación y por lo tanto tienen riesgo de procrear hijos con la enfermedad en caso de unirse con otro portador. La publicación de este estudio tendrá impacto en la realización de investigaciones similares de epidemiología molecular en poblaciones de nuestro país con alta tasa de matrimonios consanguíneos o endogámicos, factores que favorecen la aparición y multiplicación de enfermedades hereditarias autosómicas recesivas.

Sitios WEB o Repositorio

Gene Expression Omnibus. Número de acceso: GSE89519.



ANEXO

Fondo Sectorial de Investigación en Salud y Seguridad Social

Clave del Proyecto:

183084

Título:

Identificación de las bases moleculares y de la frecuencia de heterocigotos para una forma autosómica recesiva de distrofia muscular en una población endogámica del estado de Tlaxcala

Equipo de trabajo

Nombre	Institución	Correo
Carlos Pantoja Melendez	Instituto de Oftalmología "Conde de Valenciana"	epidemiologia@institutodeoftalmologia.org
Antonio Miranda Duarte	Instituto Nacional de Rehabilitación	fovi01@prodigy.net.mx
Beatriz Buentello Volante	Instituto de Oftalmología "Conde de Valenciana"	bbuentello@institutodeoftalmologia.org
Juan Carlos Zenteno Ruíz	Instituto de Oftalmología "Conde de Valenciana"	jczenteno@institutodeoftalmologia.org

Formación de Recursos Humanos

Nombre	Institución	Grado obtenido
Carlos Pantoja Melendez	Fac. de Medicina, UNAM	Doctor en Ciencias
Jesus Cabral Macias	Fac. de Medicina, UNAM	Maestro en Ciencias

Infraestructura Adquirida

Detalle

NINGUNA