



# BOLETÍN INSTITUTO DE GENÉTICA

VOLUMEN I, N° 1

JUNIO DE 2013

## Misión

*“Es un Instituto de investigación científica en salud genética a nivel nacional, con capacidad para planificar, ejecutar y evaluar proyectos de investigación y desarrollo tecnológico, socialmente comprometida, que presta servicios docentes, asistenciales y de laboratorio de alta especialidad y tecnología avanzada”.*

## Visión

*“Ser un Centro de Referencia Nacional, dotado de alta calificación profesional y tecnológica, capaz de estudiar, evaluar e investigar los problemas genéticos de la población boliviana”.*

## CONSEJO TÉCNICO

### INSTITUTO DE GENÉTICA

Dra. Jacqueline Cortez G.

#### Presidente a.i.

Dr. Gonzalo Taboada L.

#### Responsable Área Servicios

Dr. Elvin Mollinedo P.

#### Responsable Área Investigación

Dr. Rolando Paz B.

#### Representante Administrativo

Univ. Santiago Villareal C.

## CONTENIDO

Nuestra Historia	1
Área de investigación	2
Área de servicios	3
Bioética y Genética	3
Área de Docencia	4
Noticias Importantes	4
Bioinformática	4

## Editorial

Dr. Gonzalo Taboada L. (Responsable Área de Servicios)

El Instituto de Genética, dependiente de la Facultad de Medicina, Enfermería, Nutrición y Tecnología Médica, tiene el agrado de presentar a consideración de la población boliviana, su primer boletín informativo dando a conocer las actividades que realiza en el campo de la investigación, prestación de servicios y docencia en beneficio de la misma. De esta manera, se pretende cumplir dos objetivos:

En primer lugar, un resumen apretado de su rica historia, desde su creación hasta la fecha, resaltando las personas que hicieron posible esta utopía y que hacen los esfuerzos actuales para que alcance los niveles de excelencia que se han trazado y por otro lado se pone a consideración de la comunidad de investigadores nacionales y extranjeros los programas que se desarrollan en las diferentes áreas de nuestra Institución.

La UMSA, la Facultad de Medicina y especialmente el Instituto de Genética, tienen una misión que rebasa la mera profesionalización. Desde sus inicios, se constituyó en el espacio para la investigación creadora de nuevas concepciones de la Genética Médica y Humana con innovaciones teóricas, científicas y tecnológicas.

El Segundo objetivo se refiere a presentar las Áreas de Investigación, Servicios, Docencia, además de informaciones pertinentes a nuestro quehacer cotidiano como los temas de Bioética y Genética.

Nos resta solo esperar que se instaure un diálogo crítico con otros investigadores e interesados en las áreas respectivas, con la finalidad de profundizar el estudio de los problemas de la salud de la población boliviana.

## NUESTRA HISTORIA.....

El 15 de junio de 1972, el Rector de la UMSA de ese período, Prof. Luis Felipe Hartmann, mediante resolución del H.C.U. crea el **Instituto de Genética Humana (IG)**, que inició sus actividades con el Dr. Federico Murillo (Director), Dr. Luis Hinojosa (Docente Investigador), Sra. Marilinda Vargas (Secretaria), Sra. Marcela Córdova (Técnica), Sra. Ma. Luisa Navarro (Técnica ), Sr. Claudio Burgoa (Portero Mensajero).

En 1974 se unieron al equipo los Doctores Jorge Olivares, Carmen Rosa Serrano y Gonzalo Taboada. El IG estaba conformado por las unidades de; Genética de Poblaciones, Genética Médica, Citogenética y Genética Bioquímica. A partir de 1975, el IG se fue prestigiando como primer centro de referencia a nivel nacional en el campo de la Genética, especialmente en el diagnóstico de patología de origen genético. En esta etapa el IG se impulsa en su desarrollo gracias a su incorporación en el Programa Multinacional de Genética de la OEA.

En 1979 el IG pasó a depender de la Facultad de Medicina de la UMSA. En las siguientes décadas se fueron incorporando paulatinamente a su plantel los Doctores Jorge Sainz, Ma. Eugenia Ascarrunz, Luis M. Romero, Volga Iñiguez, Elvin Mollinedo, Rose Mary Rocha, Jacqueline Cortez, Ximena Aguilar y Noemí Tirado.

Entre los años 1979 y 1999 el IG se incorporó plenamente a las actividades de investigación, docencia y extensión a la comunidad en el área de ciencias de la salud, las unidades que los constituían eran: Genética Médica, Citogenética, Genética de Poblaciones, Genética Bioquímica, Reproducción Humana, Microbiología y Genética, Genética Molecular, Genética e Inmunología.

A partir del año 2000, se replantean sus objeti-

vos: A) Crear las condiciones adecuadas (institucionales, físicas y financieras), para su crecimiento cualitativo. B) Diseñar planes para programas y proyectos para corto, mediano y largo plazo destinados al desarrollo y fortalecimiento de la investigación en genética. C) Proponer cursos de pre y posgrado, planes, programas y proyectos de investigación. D) Ampliar la cobertura de prestación de servicios, fortaleciendo la capacidad instalada y recursos especializados. Todo este proceso se logra consolidar a partir de la implementación del programa SALGEN (Salud Genética para Bolivia) en el año 2003.

El IG cuenta actualmente con 8 Investigadores, 6 Técnicos en investigación, 3 personas del área de apoyo administrativo, 4 auxiliares de investigación y 3 tesis.

Hoy en día el IG está conformado por las áreas de: **Investigación, Servicios y Docencia**, con las unidades de Genética Médica, Citogenética y Genética Toxicológica. “

Tomado de: Taboada L. Gonzalo, et al. Memorias del Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la UMSA. Breve reseña histórica a sus 40 años. 2012.

Revisado por: Dra. Rosse Mary Rocha B.



# ÁREA DE INVESTIGACIÓN

**Dr. Elvin Mollinedo Pérez**  
Responsable de Área

El Instituto de Genética ha definido como línea maestra en el ámbito de la investigación la evaluación de "Riesgo Genético" a nivel clínico, citogenético y molecular en los ámbitos de la prevención, diagnóstico y tratamiento, dentro del programa "SALGEN BOLIVIA" (Salud Genética para Bolivia).

## UNIDAD DE GENÉTICA MÉDICA

**Dra. Ximena Aguilar M.**  
Jefe de la Unidad

La Unidad atiende pacientes para diagnóstico y asesoramiento genético, da seguimiento de las enfermedades genéticas en coordinación con la Unidad de Citogenética y el laboratorio de Genética Molecular.



**Dr. Sergio Quisberth Barrera**  
Técnico de investigación II

Contribuye en la solución de principales problemas de salud de nuestra población relacionados con la Genética Humana; a través de investigaciones que proponen y/o implementan acciones de prevención, diagnóstico y asesoramiento para entidades de etiología Genética y Congénita.

**Lic. Pablo Almaraz**  
Técnico de investigación II

El Asesoramiento Genético es el proceso que se inicia con el diagnóstico de la entidad genética, que permite informar al paciente y/o familiares sobre la característica de la enfermedad, posibles complicaciones y el pronóstico de la misma.

**Univ. Santiago Villareal**  
**Univ. Bryan Patón Iglesias**  
Auxiliares de investigación

En la Unidad se desarrollan proyectos de Investigación en las líneas de Nutrigenética y Genética Molecular como:

- Síndrome Metabólico. Factores de Riesgo Asociados a Síndrome Metabólico en Población Residente de la Ciudad de El Alto y La Paz-Bolivia. Contraparte: IDH 2010, proyecto con IINSSAD y IG.

## UNIDAD DE GENÉTICA TOXICOLÓGICA

### LINEAS DE INVESTIGACION

1. Evaluación de riesgo genotóxico por exposición a diferentes agentes físicos, químicos o biológicos, a través del biomonitorio de poblaciones por exposición ambiental, ocupacional y terapéutica, y estudio de la susceptibilidad genética individual por efecto de carcinógenos ambientales, ocupacionales, terapéuticos, etc.
2. Evaluación de potencial genotóxico y búsqueda de efectos antimutagénicos, anticancerígenos, antioxidantes, etc., de plantas medicinales de la herbolaria medicinal boliviana que permitan profundizar en el conocimiento de los mecanismos de acción de estos efectos y posibilitar el diseño de nuevos medicamentos.

### PROYECTOS EN EJECUCIÓN

- Evaluación de daño genotóxico producido por formaldehído en personal docente y auxiliar del Departamento de Ciencias Morfológicas de la Facultad de Medicina. UMSA.
- Evaluación de riesgo genotóxico en lustracalzados expuestos a betún y componentes en la ciudad de La Paz
- Efecto genotóxico, neurotóxico y fertilidad en el personal expuesto a plaguicidas del programa nacional de vectores en Bolivia y su relación con la susceptibilidad genética
- Riesgo genotóxico del tratamiento con I 131 y factores genéticos de susceptibilidad al cáncer de tiroides.
- Draño genotóxico en personal laboralmente expuesto al radioisótopos I131, Tn156, Sm56 del Instituto Nacional de Medicina Nuclear, 2013.

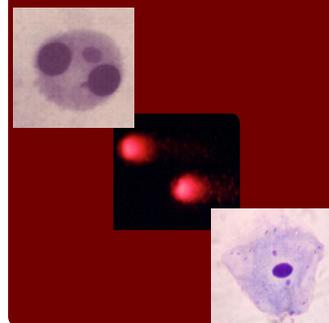
**Dra. Noemí Tirado Bustillos**  
Jefe de la Unidad

**Dra. Jessika Barrón Cuenca**  
Docente investigador

**Dr. Rolando Paz Bonilla**  
Técnico de investigación II

**Tec. Sup. Marina Cuti Anti**  
Técnico de investigación II

**Univ. Fabricio Benavidez V.**  
Auxiliar de investigación



# ÁREA DE INVESTIGACIÓN

Dr. Gonzalo Taboada López  
Jefe de la Unidad

Dra. Beatriz Luna Barrón  
Docente investigador

Dra. Erika Lafuente Álvarez  
Asistente de investigación I

Dra. Ana Rada Tarifa  
Asistente de investigación I

Sr. Claudio Burgoa Mariaca  
Laboratorista

Univ. Geraldine Montero C.  
Auxiliar de investigación



## UNIDAD DE CITOGENÉTICA

### OBJETIVO

*Prestar servicios especializados en la identificación de cromosomopatías relacionadas a diferentes entidades genéticas.*



La Unidad esta enfocada a la interacción social e investigación, mediante la realización de estudios de cariotipo para detectar cromosomopatías relacionadas con síndromes genéticos. Los hallazgos citogenéticos son importantes para identificar las causas de retraso en el desarrollo de los niños(as), malformaciones congénitas, genitales ambiguos y otros.

Se llevan a cabo estudios citogenéticos en **diferentes tejidos**, como sangre **periférica**, **restos fetales**, **amniocitos** y **médula ósea**. En trastornos oncohematológicos los hallazgos ayudan en el diagnóstico, pronóstico y en algunos casos determinan el protocolo de tratamiento más adecuado para cada paciente.

El diagnóstico prenatal a nivel citogenético orienta a los padres y los médicos sobre la presencia o ausencia de una anomalía congénita antes del nacimiento de un bebé, permitiendo la toma oportuna de decisiones.

La unidad procura la mejora continua de los servicios que presta y la investigación aplicada implementado nuevas técnicas para estar a la vanguardia del diagnóstico citogenético, tal es el caso de la Hibridación fluorescente *in situ* (FISH) método de citogenética molecular que actualmente se encuentra en etapa de validación para poder ser ofertada a la comunidad.

# ÁREA DE SERVICIOS

Las **Unidades de Citogenética y Genética Médica** ofrecen los servicios a instituciones y población boliviana

### CONSULTA EXTERNA E INTERCONSULTAS

Evaluación por la especialidad de Genética Médica y Asesoramiento Genético a pacientes que presentan afecciones genéticas o sospecha de ser portadores de alguna enfermedad genética (como el Síndrome de Down, Síndrome de Turner, Infertilidad, etc.)  
Diagnóstico prenatal.



### LABORATORIO

Determinación de cariotipo en linfocitos de sangre periférica, líquido amniótico, restos fetales, tumores sólidos y aspirado de médula ósea. Cromatina sexual.

Estos estudios permiten identificar pacientes con cromosomopatías para prestar Asesoramiento genético y seguimiento correspondiente al paciente y su familia.



Dr. Gonzalo Taboada L.  
Responsable de Área

Dra. Erika Lafuente A.

Dra. Ana Rada T.

Dra. Ximena Aguilar M.

Dra. Beatriz Luna B.

## ¿QUÉ RELACIÓN EXISTE ENTRE LA BIOÉTICA Y LA GENÉTICA?

Dra. Jacqueline Cortez G.

Como su nombre lo indica la Bioética se trata de la relación entre la vida (bio) y la ética o la moral. **La Bioética es la rama de la Ética que se dedica a proveer los principios para la correcta conducta humana respecto a la vida**, desde su concepción hasta su final natural.

**La Genética** es la rama de la Biología que busca comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación. Es evidente la relación entre la Bioética y la Genética, porque **en la trasmisión de la vida humana y en la genética y su aplicación, no puede faltar la consideración ética y moral.**

Unidad Administrativa:

Sra. Roxana Garvizu (Secretaria)

Sr. Sabino Molina (Mensajero)

# ÁREA DE DOCENCIA

Se realizan diferentes actividades académicas destinadas a la actualización en las diferentes temáticas de investigación relacionadas a proyectos desarrollados en el IG.

## SEMINARIOS DE ACTUALIZACIÓN EN GENÉTICA MÉDICA 2013

**SEMINARIO 1 :** Aspectos básicos de la Genética Humana (2-3 de mayo, Hrs. 13:00-14:30)

**SEMINARIO 2.** Genética en Medicina (12-13 de junio, Hrs. 13:00-14:30)

**SEMINARIO 3.** Aplicación de la Genética a casos clínicos (11-12 de julio, Hrs. 13:00-14:30)

**SEMINARIO 4.** Aplicación de la Genética al diagnóstico (01-02 de agosto, Hrs. 13:00-14:30)

**Mesas redondas y revisión de artículos: "GENÉTICA Y SU RELACIÓN CON LA BIOÉTICA"**

I. Pruebas de Paternidad: Agosto

III. Diagnóstico presintomático: Octubre

II. Diagnóstico prenatal: Septiembre

IV. Medicina Genómica: Noviembre

Lugar: Auditorium "Dr. Gonzalo Taboada", Instituto de Genética. Piso 9. Facultad de Medicina.



**Dra. Jacqueline Cortez G.**

**Responsable de Área**

Docentes:

Dr. Gonzalo Taboada L.

Dr. Elvin Mollinedo P.

Dra. Rosmery Rocha B.

Dra. Ximena Aguilar M.

Dra. Noemí Tirado B.

Dra. Jessica Barrón C.

Dra. Beatriz Luna B.

Auxiliares de Docencia:

Univ. Geraldine Montero C.

Univ. Santiago Villareal C.

Univ. Bryan Patón I.

Univ. Fabricio Benavides V.

## **DOCENCIA DE PREGRADO:**

**Medicina :** Embriología y Genética, Bioquímica y Biología Molecular, Inmunología, Infectología

**Laboratorio Clínico:** Genética y Biología Molecular, Ética y Bioética

**DOCENCIA POSGRADO:** Maestría en ciencias Biológicas y Biomédicas. Maestría ciencias forenses. Maestría en Salud Pública, mención Epidemiología.

## **NOTICIAS IMPORTANTES**

**Dr. Elvin Mollinedo P.**



El 6 de octubre del 2012, en el paraninfo de la **Universidad Soka** ubicada en la ciudad de Tokio Japón, el **Dr. Gonzalo Taboada López** Docente Investigador del Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la UMSA, recibió la máxima Distinción que concede esta entidad educativa al haber sido nombrado como **Doctor Honoris Causa**.

Este es un hecho sobresaliente para Bolivia, la Universidad y la comunidad científica en particular, ya que el Japón es un país que mantiene un claro liderazgo en temas económicos, científicos, sociales y culturales en la región asiática.

En este contexto resulta trascendente que un docente de la UMSA y científico boliviano, sea distinguido por una de las Universidades más importantes del mundo.

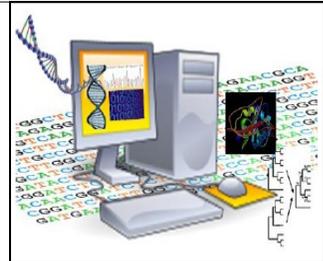
El Dr. Gonzalo Taboada López, es médico de profesión con especialidad en Genética, fue Vice Rector y Rector de la Universidad Mayor de San Andrés (UMSA), ex Secretario Ejecutivo Nacional del Comité Ejecutivo de la Universidad Boliviana (CEUB), actualmente es presidente de la Academia Nacional de Ciencias de Bolivia (ANCB) y Docente Investigador del Instituto de Genética de la Facultad de Medicina de la UMSA.

Dr. Sergio Quisbert Barrera

## **NOVEDADES CIENTÍFICAS: BIOINFORMÁTICA**

La investigación biológica implica la aplicación de métodos de análisis matemático, estadístico o computacional, con la finalidad de sintetizar y procesar de forma óptima los datos para responder una pregunta de investigación. A finales del siglo XX, los avances en biología molecular y genética y el desarrollo de nuevas tecnologías de la informática, condicionaron el surgimiento de una disciplina que creó vínculos entre la Informática y las ciencias biológicas, naciendo la **Bioinformática**.

A esto se suma el desarrollo de nuevos métodos de secuenciación, cada vez más sofisticados, que han hecho evidente la necesidad de crear programas que permitan, el ensamblaje de secuencias de DNA y RNA, alineamiento de dichas secuencias, búsqueda en las bases de datos de estructuras, determinación y predicción de la estructura de macromoléculas, la evolución molecular y construcción de arboles filogenéticos.



## **Comité Editorial:**

**Dra. Jacqueline Cortez Gordillo**

**Dra. Beatriz Luna Barrón**

**Aux. Inv. Fabricio Benavidez**

**Aux. Inv. Geraldine Montero**

**Aux. Inv. Bryan Patón**

**Aux. Inv. Santiago Villareal**