

REVISTA GENES ONLINE N° 1



Editorial

La Asociación de Genética Humana, a través de su Revista "Genes", intenta ofrecer a sus lectores, una forma más directa y fluida de acceder a la información periódica de su accionar. Por esta razón, después de considerar varias opciones, se ha optado por la modalidad online, lo que implica que podrá leer el contenido de la revista con solo entrar a su computadora y buscar la página web www.aghu.org

El hecho de recurrir a la electrónica, obedece al convencimiento de que redundará en beneficio de todos. De usted, porque tendrá a su alcance el manejo de una modalidad fácil y simple, y para los que trabajan en la elaboración de la Revista porque será la oportunidad de intercambiar opiniones, comentarios y conocer los temas que demandan su interés, utilizando el lugar denominado "Espacio destinado al lector". Esta interacción propiciará el enriquecimiento mutuo y favorecerá la continuidad del programa de trabajo previsto.

AGHU está realizando un gran esfuerzo para llegar a las personas con esta modalidad y la efectúa con la convicción de que encontrará en cada uno de los que reciban la publicación, un colaborador.

BIENVENIDOS A LA REVISTA GENES ON LINE

Lic. Sara Cristina Toya de Iriart

INDICE

	<u>Página</u>
Límites y Niños con Necesidades Especiales..... 3 Por Lic. Gisela Paciulli	3
El gen de la homosexualidad.....9 Por la Dra. Liliana Francesena	9
La leche de la vaca argentina clonada será como la de una madre..... 13 Por la Dra Liliana Francesena	13
Infertilidad masculina: la importancia de su diagnóstico y tratamiento interdisciplinario.....16 Por Lic. Celia Iudica y Lic. María Noelia Poli	16
Lo que una comunidad debe saber y hacer con la escoliosis..19 Por Dr. Daniel Mario Poli	19

Límites y Niños con Necesidades Especiales

Lic. Gisela Paciulli

Límites significa fronteras, orden, espacios y tiempos diferenciados, bordes que los adultos delinear a los niños.

Todos los niños, sin importar sus habilidades ni sus dificultades, necesitan que los adultos ejerzan la función de poner límites a sus conductas.

Los límites se vinculan con la maduración y el desarrollo del niño; la ausencia o escasa puesta de límites por parte de los adultos, afecta el desarrollo emocional, cognitivo, motor y social de los niños.

Cuando estamos frente a niños con necesidades especiales, esta condición es igualmente importante. Los padres, los maestros y los profesionales que trabajan con ellos, tienen que tener en cuenta que estos necesitan lograr progresivamente autonomía para desarrollarse en todas las áreas de ejecución de la vida. La autonomía (entendida como la capacidad de elegir y tomar decisiones personales) en el juego, la escuela y las actividades de la vida diaria, son objetivos fundamentales a perseguir.

Los límites favorecen el íntegro desarrollo de los infantes por las siguientes razones:

- Posibilitan la formación de hábitos: Los padres o cuidadores serán quienes satisfagan necesidades básicas de alimento, higiene y vestido. Cada una de ellas tendrá gradualmente para el niño, un orden que otorgará significado y sentido a cada una de las tareas.
- Brindan seguridad y protección: Los límites les brindan seguridad y los protegen de riesgos innecesarios, que no pueden ser aún advertidos.
- Favorecen el aprendizaje de Competencias Sociales: Los límites socializan. Las competencias sociales son importantes para la vida en sociedad, ya que involucran el establecimiento de la confianza, el desarrollo de la autonomía, la posibilidad de tomar decisiones, la capacidad de aprender a compartir y

controlar los propios actos.

- Posibilitan el desarrollo moral: El cual se produce en etapas, cada una de ellas tiene características particulares que se relacionan con las capacidades cognitivas, las relaciones con pares y la posibilidad de independencia del orden de los adultos.

Los niños aprenden progresivamente a involucrarse y desarrollarse, dentro de sus capacidades y limitaciones en; el juego, las Actividades de la Vida Diaria (AVD), la escuela y o el jardín de infantes. Para todas y cada una de las tareas, los infantes requieren conocer cierto orden, una determinada secuencia de pasos, tiempo, forma; para lo que fue necesario que existieran, en algún momento, una adecuada puesta de límites. ¿Por qué? Porque el orden y la secuencia implican límites, se empieza con una determinada tarea y se termina con otra tarea distinta, por ejemplo para lavarse los dientes primero se pone pasta dental en el cepillo y luego se utiliza el cepillo, la pasta dental y el movimiento del brazo y la mano lavan los dientes. El tiempo también implica límites, existe un tiempo para jugar, otro para ir a la escuela y también un tiempo para realizar tareas cotidianas.

“La actitud que toman los padres hacia los hijos es muy importante ya que pueden tener consecuencias que pueden retrasar o acelerar el desarrollo de los infantes. Los padres autoritarios y permisivos retrasan el desarrollo de sus hijos ya que fomentan la dependencia, el miedo, la inseguridad y en ocasiones la delincuencia. Sin embargo los padres democráticos aceleran el desarrollo de los hijos, ya que fomentan la creatividad, la iniciativa y la seguridad”¹

La autoridad que poseen los padres para transmitir conocimientos y saberes, les posibilita PONER LÍMITES. “El poder ejercer una autoridad responsable permite poner en práctica los derechos y obligaciones mutuas entre padres e hijos, de manera equilibrada y flexible”²

Los límites deberían tener ciertas características:

Adecuados a la etapa evolutiva por la que transcurre el niño

Al momento de limitar alguna conducta de los niños, se debe tener en cuenta si pueden responder a la misma. En este aspecto cada adulto que se encuentra frente a un niño y lo cuida, o bien aborda determinados aspectos terapéuticos, lo conoce, y puede pues suponer en que medida el niño comprende una orden o una prohibición.

Pensados y Consensuados por los adultos

Los padres de los niños deberán acordar cuales serán las pautas, normas y límites que marcarán el modelo de convivencia de la familia. Esto resulta importante, aún si los padres se han separado, divorciado, o formado una nueva estructura familiar.

Actualmente, es muy común que ambos padres formen parte del mercado laboral, por lo que los niños, muchas veces, quedan a cargo de alguna otra persona como abuelos, empleada doméstica, tías, vecinas, etc.; es primordial que ellos también conozcan algunas normas básicas que los padres comparten.

La coherencia en las pautas y las normas son relevantes, además, cuando los infantes asisten a una institución educativa. Los padres deberán considerar este aspecto al momento de elegir una institución para los hijos, de manera tal que los valores que se transmitan en el hogar y en la escuela sean semejantes.

Si ambos padres, o quienes están a cargo, no acuerdan cuáles serán los límites, el infante no estará seguro acerca de lo que es realmente importante, y sólo aumentará la confusión y la inseguridad.

Coherentes

En el proceso de aprendizaje y socialización, el niño logra adquirir determinadas pautas, normas y valores, gracias al proceso de identificación con adultos significativos. Durante los primeros años, este proceso ocurrirá con los padres y demás integrantes del grupo familiar, para luego sumarse también los docentes; momento en el cual, el niño ingresa en el proceso de socialización secundaria. Junto con el proceso de identificación, el niño internaliza normas, por imitación. Por estas razones, resulta elemental que los límites sean coherentes con el comportamiento de los adultos. El mensaje verbal deberá estar acompañado por el comportamiento, a los fines de que adquiera sentido para el infante;

no se debe contradecir lo que se dice con lo que se hace, el niño no lo podrá comprender.

Firmes y a la vez con plasticidad para repensarlos

La firmeza con la cual se imparte un límite, permite al niño comprender la jerarquía del mismo, y poder adecuar su conducta. Si esto no ocurre, el niño se ve imposibilitado de comprender el valor que tiene el llevar adelante o no, una determinada conducta. El tono de voz y la mirada son factores que contribuyen a otorgarle firmeza a los límites; y aún así, el tono de voz no es conveniente que alcance a ser un “grito”, ya que se va instalando éste último, como modelo de vinculación con los demás.

Claros y acompañados de una breve explicación

El límite que el niño recibe, debe ser claro, preciso, de manera tal que la conducta quede delimitada en la petición de los padres, docentes u otros adultos. El mensaje debe ser específico.

Adecuados al contexto cultural

Cada cultura, cada sociedad, y cada núcleo familiar, poseen diferentes hábitos, normas y valores. Estos a su vez, cambian con el tiempo, de generación en generación. Los horarios de comida, de escuela, de juego, de trabajo, son diferentes en todos y cada uno de los hogares. Por esta razón, es substancial que los límites estén en concordancia con el contexto cultural al cual el niño o la niña pertenecen.

El contexto cultural involucra a la representación interna que cada uno posee acerca de lo que la realidad significa. La manera de interpretar la vida cotidiana depende de estas mismas representaciones internas, y así adquiere sentido. El límite a la conducta del niño, debe poseer sentido, es decir que debe ser acorde a la manera de interpretar la realidad, de lo contrario, no encuentra razón para cumplirlo.

En la práctica diaria con familias, se observa que en algunas ocasiones los padres o cuidadores dudan al momento de poner límites a los niños con necesidades especiales, a veces se piensa que no pueden comprender lo que el adulto está pidiendo o diciendo, en otras ocasiones se observa que los padres intentan una y otra vez poner límites y cuando la situación ya los sobrepasa, dejan por completo de ejercer esta función.

Sin lugar a dudas los niños con necesidades especiales requieren límites a sus conductas, sólo debemos asegurarnos que estamos transmitiendo el mensaje de una manera adecuada a las necesidades de ellos. Elegir la vía de comunicación que más efectiva resulte, es importante ya que el mensaje debe ser claro.

Los niños con necesidades especiales necesitan límites, son niños, con derecho a crecer, a desarrollarse, a lograr la mayor autonomía que les sea posible. Los adultos funcionan como andamios que guían y acompañan su crecimiento. Por tanto, y debido a que los límites se construyen, es necesario caminar con ellos favoreciendo la autonomía y la posibilidad de decidir.

Los límites ayudan a crecer a TODOS los niños, lo que no significa que no se respete la singularidad de cada niño en particular, sus propios deseos, sus emociones, sentimientos e iniciativa.

Si pensamos, sabemos, creemos y estamos convencidos que esto los ayuda a crecer, seguramente nos será más fácil lograrlo. Es una tarea diaria, que requiere constancia y mucha paciencia.

Bibliografía:

- ÁLAVA REYES, María Jesús. “El No también ayuda a crecer”. Buenos Aires, El Ateneo, 2007.
- BUNDY, Anita C.; LUCKETT, Tim; NAUGHTON Geraldine A.; Et. Al. “Interacción Lúdica: Terapia Ocupacional para todos los niños en el patio del recreo de la escuela”. Revista Americana de Terapia Ocupacional. Sept.-Oct. 2008.
- DAVIS, Madeleine, WALLBRIDGE, David. “Límite y espacio: Introducción a la obra de D. W. Winnicott”. Buenos Aires, Amorrortu, 1981.
- GESTENHABER, Claudia Esther. “Los límites un mensaje de cuidado”. 2^{da} edición. Buenos Aires, A.Z editora, 2001.
- GIMÉNEZ DE ABAD, Elvira. “Cómo poner límites a los hijos: Sugerencias para padres”. Buenos Aires, Paidós, 2008.
- OSORIO, Fernando. “Ejercer la autoridad: Un problema de padres y maestros”. Buenos Aires, NOVEDUC, 2009.
- OSORIO, Fernando. “¿Qué función cumplen los padres de un niño?”. Buenos Aires, NOVEDUC, 2008.
- PACIULLI, Gisela. “Rol del Terapeuta Ocupacional en Nivel Inicial en relación a las características de las conductas madurativas que permiten identificar la adquisición de límites, durante el juego, en niños de 5-6 años de edad”. Tesis de Grado para optar al Título de Licenciada en Terapia Ocupacional. Universidad Nacional de Mar del Plata. Facultad de Ciencias de la Salud y Servicio Social. 2010.

Citas Bibliográficas:

1-FERNÁNDEZ QUEBLES, Irina. Influencia de los estilos de paternidad en el desarrollo cognoscitivo y socio-emocional de los

preescolares.

2-NAKAB, Ángela. "Límites". Programa Nacional de Actualización
Pediátrica, Módulo N°3, Capítulo N°2. 2006, P.60.

Paciulli Gisela
Licenciada en Terapia Ocupacional
M.P. 2110

“El gen de la homosexualidad”

Por la Dra. Liliana Francesena

Hasta hace poco, la interpretación intelectualista (la homosexualidad es *sólo* fruto de una decisión) fue la más difundida. Quizá como reacción, en tiempos recientes el acento se ha desplazado hacia lo puramente biológico, y se ha comenzado la búsqueda científica de diferencias genéticas o estructurales entre las personas homosexuales y las heterosexuales. Ésta es una investigación plagada de dificultades, ya que ha de tener siempre en cuenta el origen multifactorial de la conducta humana¹.

Los hallazgos recientes y, sobre todo, los que más han cautivado a la opinión pública, son los que asocian la conducta homosexual con alteraciones de la estructura cerebral o de los genes.

El primero de estos estudios que se hizo famoso fue el de LeVay². Su trabajo analizó el desarrollo de los llamados núcleos intersticiales, cuatro grupos de neuronas de la zona anterior del hipotálamo. Descubrió que, de los cuatro núcleos, el número 3 era menor en los varones homosexuales que en los heterosexuales (ya era sabido que es menor en mujeres que en varones). Sin embargo, este estudio no es definitivo: el número de cerebros estudiado era pequeño, y casi todos provenían de enfermos de SIDA. Queda por establecer si esa alteración morfológica es un rasgo constitucional y no un efecto de la infección. Además, aunque se demostrara lo primero, seguiríamos sumidos en la ignorancia por lo que respecta a su significado: habrá que aclarar qué tipo de conexión puede haber entre esa diferencia anatómica y la tendencia sexual. De hecho, en un trabajo reciente se ha cuestionado, con bastante fundamento, si los núcleos intersticiales tienen que ver con la inclinación sexual y si no sería más razonable investigar sobre otras zonas cerebrales³.

El otro estudio fue el realizado por Hamer⁴, que analizó la relación entre la orientación sexual de los varones y un marcador genético

del cromosoma X. Este autor, junto con su equipo, investigó el árbol genealógico de 114 familias con algún miembro homosexual, e intentó establecer una regla de parentesco entre los miembros de tendencia homosexual. Al parecer, puede existir un factor genético ligado al cromosoma X.

Este estudio no significa, sin embargo, que se ha identificado el gen de la homosexualidad: como hemos mencionado antes, dada la complejidad de la conducta sexual, es muy improbable que la orientación sexual masculina dependa de un solo gen. Este hallazgo es sólo una prueba inicial de que existe un factor o factores genéticos ligados a la homosexualidad masculina. Pero sigue sin saberse de qué gen o genes se trata, o cómo influyen en la conducta. Y, como es evidente, el conocimiento de este dato no nos pone en condiciones de tratar la inclinación sexual alterada.

Por desgracia, estos datos no son suficientes para aclarar el problema biológico que subyace a la homosexualidad. La cuestión es todavía oscura, todas estas investigaciones están solamente en sus comienzos, y no sabemos adónde podrán llegar. Como vimos anteriormente, la conducta sexual es, desde el punto de vista biológico, resultado de una interacción compleja de varias tendencias; por esto, el hallazgo de un solo factor nos da muy pocas luces acerca de qué trastornos genéticos (con las consiguientes modificaciones neurológicas, hormonales, etc.) son causa de la tendencia homosexual, aunque es un camino para saberlo. Sería necesario conocer además otros genes que orientan la conducta juvenil de juego, la conducta de relación, etc.

Para colmo, en el hombre, estos estudios biológicos están dificultados por su capacidad de decisión: por poner un ejemplo de otro tipo, no toda alteración genética que determina una mayor agresividad del varón (la trisomía XYY) produce conducta agresiva, porque el hombre puede sobreponerse a sus inclinaciones. Se trata, en suma, de estudios extraordinariamente difíciles, que no parecen tener respuesta clara a corto plazo. De hecho, la sola existencia de distintos tipos psicológicos de homosexuales, con predominio de la tendencia femenina de sometimiento, o de la tendencia social de dominancia⁵, muestra la complejidad del problema: la

homosexualidad no se puede atribuir, sin más, a una sola causa, y menos a una sola causa biológica.

EL TRABAJO DE HAMER

Hamer y colaboradores (1993) utilizaron 22 marcadores moleculares del cromosoma X (consistentes en secuencias cortas repetidas en tándem un número variable de veces) y los estudiaron en 40 pares de hermanos ambos homosexuales y pertenecientes a familias que no mostraban indicios de transmisión no materna. Ellos demostraron que había cinco marcadores pertenecientes a la región Xq28 (región subtelomérica del brazo largo del cromosoma X) que en 33 de los 40 pares de hermanos analizados segregaban conjuntamente con la orientación homosexual, mientras que los 17 marcadores restantes mostraban total falta de ligamiento con el comportamiento homosexual. El análisis genético realizado indicaba un nivel de significación estadístico de más del 99% de que al menos un tipo de comportamiento homosexual masculino está genéticamente influido.

Por otro lado, la presencia de siete pares de hermanos homosexuales en los que no se daba el ligamiento entre los marcadores de la región Xq28 y la orientación sexual podría explicarse por la homocigosidad de las madres respectivas, por la posible recombinación entre el marcador y el locus del gen responsable del comportamiento homosexual, por la heterogeneidad genética o por causas no genéticas que producen variación en la orientación sexual. De cualquier manera, la probabilidad de que se diera por azar el ligamiento en 33 pares de hermanos homosexuales y no se diera en 7 pares, es de 1 cada 200. Además, esta región no contiene información genética que influya en la orientación sexual de las mujeres. Estos resultados pueden sugerir la influencia de la región Xq28 en la orientación sexual; sin embargo, esta región está constituida por unos cuatro millones de pares de bases, es decir, podría contener varios cientos de genes, por lo que es prematuro afirmar que existe un gen específico para esto.

Respecto a cómo puede influir en la orientación sexual la región Xq28, Hamer y otros (1993) y Hamer (1999) demostraron experimentalmente que no se trataba de un gen que codificara para el receptor de andrógenos, esencial para la masculinización del cerebro. Otra posibilidad sería que, de alguna manera, el supuesto

gen de la región Xq28 influyera en el desarrollo de aquellas estructuras neuroanatómicas del cerebro que muestran dimorfismo sexual, como es el caso del tercer núcleo intersticial del hipotálamo anterior (Hu y otros, 1995).

Aunque estas investigaciones son una fuerte aproximación al esclarecimiento de la forma como la orientación sexual se ha transmitido genéticamente a lo largo de la evolución, aún no se pueden sacar conclusiones determinantes. Otros estudios que soportan la influencia de una base genética, pero que no descartan la influencia del medio ambiente, son los realizados por Pattatucci (1998), Bailey and Bell (1993), Bailey y otros (1999) y Pillard and Weinrich (1986) en los que se encontró que hombres homosexuales tienen más hermanos homosexuales que heterosexuales.

Bailey and Benishay (1993) demostraron que mujeres homosexuales tienen más hermanas homosexuales que heterosexuales, y Pattatucci and Hamer (1995) encontraron tasas elevadas de homosexualidad en hermanas de hombres homosexuales y en hermanos de mujeres homosexuales (6)

Fuentes

<http://www.unav.es/cdb/dhbaphomosexualidad.html#apartado3>

1) Bancroft J. Homosexual Orientation. The search for a biological basis (editorial). British Journal of Psychiatry 1994; 164: 437-40.

(2) LeVay S. A Difference in Hypothalamic Structure Between Heterosexual and Homosexual Men. Science 1991; 253: 1034-7.

(3) Gorman MR. Male homosexual desire: neurological investigations and scientific bias. Perspectives in Biology and Medicine 1994; 38 (1): 61-81.

(4) Hamer DH, Hu S, Magnuson VL, Hu N, Pattatucci AML. A Linkage Between DNA Markers on the X Chromosome and Male Sexual Orientation. Science 1993; 261: 321-7.

5) Guasch Andreu O. Los tipos homófilos: una aproximación a los códigos de reconocimiento e interclasificación homosexuales. Jano 1987; 32: 1919-28.

6) <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/diver/v1n2/v1n2a05.pdf>

La leche de la vaca argentina clonada será como la de una madre

Por la Dra Liliana Francesena

La leche que dará la vaca argentina Rosita ISA, el primer bovino nacido en el mundo al que se le incorporaron dos genes humanos, se asemejará a la leche humana.

Adrián Mutto, investigador del Instituto de Investigaciones Biotecnológicas de la Universidad Nacional de San Martín (UNSAM) sostuvo que el objetivo del trabajo fue "elevar el valor nutricional de la leche bovina con la incorporación de dos genes humanos".

"Existen otros animales bitransgénicos en el mundo pero con dos vectores insertados por separado. En este caso, la ventaja tecnológica que hemos logrado es una sola inserción que produzca los dos genes", precisó Mutto.

Cuando dentro de 10 meses, Rosita ISA comience a ser ordeñada, producirá leche con lactoferrina humana y lisozima, una proteína y una enzima incorporadas genéticamente y "con gran impacto en el sistema inmunológico de los infantes", dijo el investigador.

La lisozima es una enzima prácticamente inexistente en la leche bovina y presente en altas concentraciones en la humana. En tanto, la lactoferrina, es una proteína presente en todos los mamíferos con la misión de capturar el hierro e ingresarlo al torrente sanguíneo, pero es específica de cada especie, por lo que la bovina no actúa en un humano.

Esta proteína tiene además otras funciones como promover el crecimiento de los dientes y la maduración de células intestinales, ser antibacteriana, antiviral y antifúngica.

La UNSAM fue la que aportó la ingeniería genética que permitió la construcción de un vector o vehículo que contiene dos proteínas en una sola unidad.

De esta manera, "se logra incluir dos genes humanos en un solo sitio del genoma bovino, pudiendo expresarse así ambas proteínas sólo en glándula mamaria durante la lactancia", explicó.

El nacimiento de Rosita ofrece buenas perspectivas en futuras generaciones, dijo Germán Kaiser, investigador del Grupo de Biotecnología de la Reproducción del INTA Balcarce.

"Los genes humanos están insertados dentro del ADN de la ternera, por lo cual es esperable que lo tenga también en sus ovarios. Se puede esperar que en una fecundación o cruzamiento con un macho Rosita ISA pueda generar hijos que en al menos el 50% de los casos puedan tener también transgenes", explicó.

Argentina había logrado el primer ternero macho transgénico que nació en diciembre de 2004 y por el método de clonación utilizado es capaz de transmitir la hormona de crecimiento.

En esta oportunidad, para lograr a Rosita alcanzaron con siete transferencias mientras que los creadores de la oveja Dolly, el primer mamífero clonado en 1996 en Escocia y que vivió 8 años, necesitaron hacer 270 transferencias embrionarias para lograr el objetivo.



Un gran avance científico

Dirigidos por el Dr. Rodolfo Ugalde, un grupo de científicos del Instituto de Investigaciones Biotecnológicas e Instituto Tecnológico Chascomús (IIB-INTECH), dependientes de la Universidad Nacional

de San Martín y el CONICET, anuncian el nacimiento de la primera vaca clonada producida por una universidad pública nacional.

El 20 de junio, día de la bandera, investigadores del IIB-INTECH trajeron a la vida la primera vaca de raza Brangus mediante el procedimiento de clonación.

El parto fue por cesárea y el ternero pesó 48 kilogramos. Y midió 1,35 metros de largo.

El licenciado Adrián Mutto explica que el 9 de septiembre de 2008 fueron transferidos 12 embriones producidos por la técnica de transferencia nuclear de células somáticas. Esos embriones fueron generados por ovocitos de vacas de faena a las que se extrajo el material genético original.

Este fue reemplazado por núcleos de células tomadas de la oreja de un toro de raza Brangus. Una vez obtenidos los embriones clonados, se los transfirió a hembras receptoras sanas.

Estos embriones, producidos por el Laboratorio de Biotecnología de la Reproducción del IIB-INTECH, son clones del Toro Ciruelo de raza Brangus colorado, propiedad de la empresa ARG Natural Beef SA.

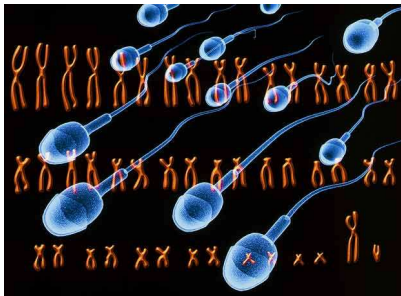
Fuentes:

<http://intainforma.inta.gov.ar/?p=7044>

<http://www.iib.unsam.edu.ar/html/homenota1.php>

Infertilidad masculina: la importancia de su diagnóstico y tratamiento interdisciplinario

Por Lic. Celia Iudica y Lic. María Noelia Poli

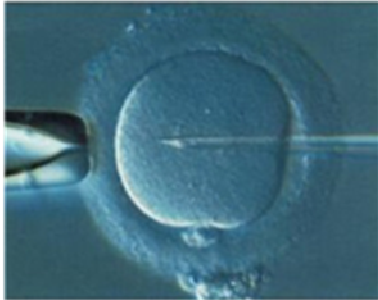


La infertilidad es uno de los trastornos de salud que afecta entre el 10% y el 15% de las parejas en edad reproductiva. Sus causas son diversas, pudiendo ser tanto genéticas como no genéticas. Entre el 40 y 50% de los hombres con esta problemática presentan anomalías cualitativas o cuantitativas en la producción de los espermatozoides, siendo un 30% de estas anomalías de origen genético, tanto a nivel cromosómico como a nivel génico. Las anomalías genéticas más frecuentes en los varones con azoospermia (ausencia de espermatozoides en el eyaculado) u oligospermia (bajo número de espermatozoides en el eyaculado) es el cariotipo 47,XXY conocido como el síndrome de Klinefelter y las microdeleciones del brazo largo del cromosoma Y (Yq).

Hoy en día existen técnicas que permiten realizar el diagnóstico de numerosas alteraciones genéticas relacionadas con la infertilidad masculina. Una de ellas es el estudio citogenético del cariotipo, que permite detectar si existe alguna alteración de la estructura de los cromosomas tales como pérdida o ganancia de regiones cromosómicas (deleciones o duplicaciones), traslocaciones (intercambio de fragmentos entre cromosomas) e inversiones; así como alteraciones numéricas (ganancia/pérdida de cromosomas enteros y/o ganancia de un fragmento cromosómico que recibe el nombre de cromosoma marcador). Otra técnica utilizada, que releva tanto anomalías citogenéticas como moleculares, es la conocida como FISH (Hibridación fluorescente in situ). Esta metodología pone en evidencia duplicaciones, inversiones y otros rearrreglos complejos inesperados entre los cromosomas. Finalmente,



como ejemplo de técnica de diagnóstico a nivel molecular se encuentra aquella que permite el análisis de microdeleciones del cromosoma Y, capaz de poner de manifiesto la ausencia de pequeños fragmentos de ADN en dicho cromosoma donde se encuentran genes relacionados con la producción de espermatozoides.



Técnica de ICSI. Microinyección de un espermatozoide dentro del óvulo femenino.

El avance de la ciencia ha permitido en el transcurso de las últimas décadas la elucidación de los mecanismos fisiológicos atinentes a la reproducción humana, y la aplicación tecnológica ha permitido la manipulación de distintos aspectos de la biología celular y molecular con el objetivo de modificar la fertilidad y la esterilidad humana. Recordemos que la primera niña nacida por técnicas de fertilización *in Vitro*, la británica Louise Brown tiene hoy 33 años. De ese evento a la actualidad, múltiples desarrollos tecnológicos se han sumado, fundamentalmente las que conllevan la micromanipulación y criopreservación de gametas y embriones. La más moderna, técnicamente exitosa y ampliamente aplicada es la de ICSI, en donde la pericia de los profesionales y la precisión de los equipos de laboratorio utilizados facilitan la microinyección de un espermatozoide seleccionado dentro de un óvulo. La determinación de las bases genéticas de la infertilidad es importante en vista de todos estos avances en la tecnología reproductiva, ya que debe proveerse a los consultantes la debida información acerca del riesgo de transmitir estas anomalías a la descendencia. Se está estudiando si este riesgo se circunscribe a la transmisión a los bebés concebidos las mismas anomalías detectadas en los progenitores, o bien esta transmisión sucede con algún tipo de cambio asociado. Es importante destacar, que si bien el estudio de la infertilidad masculina va instalándose en los últimos años con mayor fuerza, todavía sigue siendo muy resistido por sus implicancias socio- culturales y psicológicas. Es crucial que ambos miembros de la pareja sean acompañados en este proceso de diagnóstico y tratamiento por un equipo de salud multidisciplinario

que privilegie la adecuada información a los consultantes, tanto en aspectos biológicos o médicos como en el orden psicológico, permitiendo a cada uno tomar sus decisiones de manera autónoma.

Lic. Celia Iudica y Lic. María Noelia Poli

Lo que una comunidad debe saber y hacer con la escoliosis

Escoliosis es por definición la inclinación y rotación de los cuerpos vertebrales

E L MAR DONDE BUCEAR, SU BÚSQUEDA ES LA EDAD ESCOLAR!!! El pescador...: la familia, los docentes y el equipo de salud.

¿Qué es?

Una deformidad de la columna que altera la morfología o formas de nuestros niños. Disminuye la calidad y cantidad de vida si no se le presta atención.

¿Quiénes?

Entre el 4 y 6% de nuestros niños, 7 a 1 de prevalencia femenina, 13 a 1 si hay un familiar con ella.

¿Causas?

- Conocidas 10% congénitas/artrogriphosis/neuromusculares, sindrómicas, etc.
- Desconocidas u idiopáticas 90 % infantil/juvenil/adolescente
- Infantil 0 a 3 años 10 %
- Juvenil 4 a 9 años 15%
- Adolescente 11 a 14 75%

La mejoría espontánea se da solo en el 3%

Riesgo de progresión 88%

Tratamiento:

1. Control y deporte
2. Corsé y fkt
3. Quirúrgico

A más temprana la detección mejor pronóstico. La deformidad se contiene pero no se corrige!!! La función pulmonar está afectada, la restricción afecta la calidad y cantidad de vida. La escoliosis de más de 30° ocasiona discapacidad laboral.



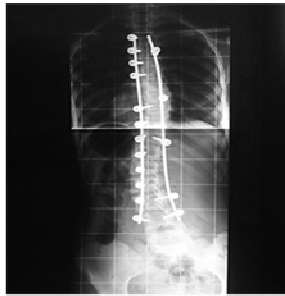
Fotografías 1 y 2. Frente y perfil de un caso de escoliosis.

Deberíamos considerar un programa serio, estable y práctico que aumenten los índices de detección y tratamiento. La probabilidad de

detección aumenta con el conocimiento familiar y disminuye con la ignorancia. Encontrar una escoliosis a tiempo permite ejercer el derecho de conservar la salud de nuestros hijos. La curvatura anormal de la columna vertebral se llama escoliosis y generalmente comienza al inicio de la pubertad y progresa durante el período de crecimiento rápido. La mayoría de las escuelas de los Estados Unidos donde se imparten los primeros años de secundaria hacen exploraciones rutinarias para detectar escoliosis, porque si se descubre temprano se puede prevenir la curvatura progresiva de la columna. Recuerden que la escoliosis es más común en las muchachas. La columna vertebral está dividida en varias secciones. Las *vértebras cervicales* forman el cuello. Las *vértebras torácicas* comprenden la porción del tórax y tienen costillas adheridas a ellas. Las *vértebras lumbares* son las vértebras restantes que están por debajo del último hueso torácico y en la parte superior del sacro. Las vértebras sacros están rodeadas por los huesos de la pelvis y el cóccix representa las vértebras terminales o rastros de la cola. La escoliosis, o curvatura lateral de la columna, es una condición relativamente común. La mayoría de los individuos que la presentan no necesitan cirugía o aparatos correctores porque su condición es auto limitante. Sin embargo, la escoliosis progresiva requiere de terapia. La curva en forma de "S" por lo general es más obvia en una radiografía. La prueba de inclinación hacia adelante o ADAMS se utiliza muy a menudo en las escuelas y consultorios médicos para examinar a la persona en busca de escoliosis. Durante dicho examen, el niño se inclina hacia delante con los pies juntos y las rodillas extendidas, mientras descuelga los brazos. Cualquier desequilibrio en la caja torácica u otras deformidades a lo largo de la espalda podría ser un signo de escoliosis. Se puede tener sospechas de escoliosis cuando un hombro aparece más alto que el otro, cuando hay una curvatura en la columna o cuando la pelvis parece estar inclinada. El tratamiento para la escoliosis puede implicar el uso de un corsé o la práctica de una cirugía y está determinado por la causa de la escoliosis, el tamaño y localización de la curvatura y la etapa de crecimiento óseo del paciente. Sabía Usted Que... □ De 5 a 10 de cada 100 personas entre las edades de 9 y 14 años desarrollará escoliosis. La mayoría de casos

de escoliosis son leves y No requieren ningún tratamiento, solamente Exámenes regulares. □ Algunos casos requieren tratamiento para Evitar que se desarrollen problemas en el Futuro.

□ La mejor forma de encontrar y controlar la Escoliosis es buscándola durante los años en que están creciendo más rápido sus huesos. ¿Por Qué Debe Hacerse Examinar Frecuentemente para Detectar La Escoliosis? Es que casi nunca sienten dolor cuando se está desarrollando la escoliosis. Por eso es muy



Fotografía 3. Corrección quirúrgica del caso

importante hacerse exámenes semestralmente en épocas de crecimiento. Si la escoliosis se detecta tempranamente, se puede recibir tratamiento que Controle la condición y progresión de la misma como así prevenir otros problemas. Si la curvatura aumenta, puede que el niño eventualmente sienta dolor, pierda flexibilidad y parezca encorvado. También

puede estar más propenso a desarrollar artritis, infecciones respiratorias y problemas cardíacos a medida que va envejeciendo. Los padres pueden ser de gran ayuda para identificar las señales tempranas de la Escoliosis. Ellos pueden ver algunas señales cuando el niño está vestido, por ejemplo, los dobladillos de sus pantalones o camisas se pueden ver desparejos. Pero las señales más tempranas se pueden ver solamente con una clara mirada a su espalda. Los exámenes en casa pueden iniciarse a los nueve años y se deben hacer cada seis meses hasta cumplir 14 años. Toma importancia el Trabajo en Equipo, en la detección y el Control ...y usted es parte del equipo.

Se puede operar, pero el éxito de una cirugía es muchas veces el fracaso del sistema de salud.

Detectarlo precozmente potencia el éxito del tratamiento ortopédico.

Dr. Daniel Mario Poli

