Síndrome X frágil en ricaurte, Colombia



Autores

Carlos A. Fandiño Losada, Laura Y. González Teshima, José Vicente Forero F., Carolina Isaza de Lourido, José Rafael Tovar C., Julián Ramírez Cheyne, Marisol Silva, Sergio Aguilar Gaxiola, Flora Tassone, Wilmar Saldarriaga Gil, Randi J. Hagerman

Sinopsis

Este libro cuenta cómo se logra demostrar que Ricaurte es un conglomerado genético de síndrome X frágil (SXF) con la prevalencia más alta en el mundo a través de un proyecto de investigación cofinanciado entre la Universidad del Valle y el instituto MIND de la Universidad de California en Davis. Se describe el SXF en profundidad, desde la genómica, pasando por la y fenotipo del SXF hasta el tratamiento en experimentación. Además, se muestran las características de Ricaurte, corregimiento del municipio de Bolívar en el Valle del Cauca, incluyendo su fundación, contextualización social, su visualización regional marcada por un contexto religioso y nacional por el libro El Divino del escritor Gustavo Álvarez Gardeazábal, este da cuenta de la discapacidad intelectual de un número importante de sus habitantes que en ese libro son descritos magistralmente. También se describe el proyecto "Genética medica poblacional en un corregimiento colombiano con elevada prevalencia de síndrome X Frágil", el cual fue una propuesta ambiciosa, con la que además de establecer las prevalencias de las variantes alélicas zona gris, permutación y mutación completa del gen FMR1 y su comparación con la prevalencia global aceptada, se logró realizar una intervención de salud pública con asesoría genética y reproductiva a quienes podrían tener hijos afectados por el SXF o padecer las enfermedades asociadas, como FXTAS o FXPOI.

Impreso

Año de publicación: 2018

Presentación: Con solapas (Tapa blanda o Bolsillo)

Tamaño: 24 x 17 x 0.8 cm

Número absoluto de páginas: 148 Páginas

ISBN13: 9789587658262

$46.000 COP

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

Con la metodología de llegar a las casas y a todos los habitantes, solicitando consentimiento informado, tomando muestras de sangre, entregando resultados, estableciendo relaciones interfamiliares a través de un software especializado y haciendo la asesoría genética y reproductiva, se muestra cómo los investigadores se integraron con la comunidad en su día a día y comprendieron la realidad del país en familias pobres con varios integrantes con discapacidad intelectual o los temores de aquellos que podrían tener hijos afectados; se logró demostrar que Ricaurte es un conglomerado genético de SXF con la prevalencia más alta en el mundo, donde existe la familia con mayor número de integrantes afectados reportada en la literatura y donde se hizo una intervención que impactará con la disminución del número de casos nuevos para así impedir la perpetuación de la problemática genética y social secundaria.

CF

Sobre el autor

Carlos A. Fandiño Losada

Nació en Cali en 1973.

E-Book

Año de publicación: 2018

Presentación: PDF (Digital: descarga y online)

Número absoluto de páginas: 148 Páginas

ISBN13: 9789587658279

$33.000 COP



Palabras clave

Deficiencia mental; Síndrome de fragilidad del cromosoma x - tratamiento - ricaurte (cundinamarca. colombia); Enfermedades hereditarias - tratamiento; Genética médica

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

Profesor asistente de la Escuela de Salud Pública de la Facultad de Salud de la Universidad del Valle. Médico y cirujano (2001) y magíster en epidemiología (2006) de la Universidad del Valle, doctor en Ciencias Médicas con énfasis en Ciencias de la Salud Pública del Instituto Karolinska de Suecia (2013). Actualmente es el coordinador de la Maestría en Epidemiología (Escuela de Salud Pública) y subdirector del Instituto Cisalva de la Universidad del Valle; además, ha sido consultor de la Organización Panamericana de la Salud y del Ministerio de Salud en temáticas de violencia, lesiones no intencionales y lesiones por eventos de tránsito. También es integrante del Grupo de Investigación en Malformaciones Congénitas Perinatales, Dismorfología y Genética Médica, MACOS, de la Universidad del Valle, en el cual realiza análisis epidemiológicos especializados en anomalías congénitas y epidemiología genética. El profesor Fandiño ha publicado 31 artículos en revistas como Journal of Affective Disorders, Nordic Journal of Psychiatry, International Journal of Injury Control and Safety Promotion y Colombia Médica. En el 2016 ganó el premio al mejor trabajo de investigación en el XXX Congreso Nacional de Obstetricia y Ginecología, y es investigador asociado según Colciencias.



Laura Y. González Teshima

Nació en Cali el 14 de marzo de 1992. Estudiante de último año del programa de Medicina y Cirugía de la Universidad del Valle, durante su pregrado ha participado en congresos de investigación médica como coautora y expositora, Obteniendo el segundo puesto al mejor protocolo de investigación con el título “Descripción del perfil de expresión de miRNAs en suero de recién nacidos con encefalopatía hipóxico-isquémica en el Hospital Universitario del Valle” en el XXV Congreso Estudiantil Colombiano de Investigación Médica realizado en Armenia en el 2014. Se ha destacado durante su pregrado por su proactividad e interés en la investigación médica particularmente en el área de genética médica, siendo miembro del Grupo de Investigación en Malformaciones Congénitas Perinatales, Dismorfología y Genética Médica, MACOS, de la Universidad del Valle, categoría A de Colciencias. Ha publicado siete artículos en revistas nacionales e internacionales: Colombia Médica, Journal of Pregnancy, Neurotoxicology, Iatreia, Acta Neurológica Colombiana, Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología y Revista Colombiana de Cardiología.

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

JF

José Vicente Forero F.

Nació en Cali el 15 de diciembre de 1992. Estudiante de último año del programa de Medicina y Cirugía de la Universidad del Valle, durante su pregrado ha participado en varios congresos de investigación médica como coautor o expositor. Expuso el protocolo de investigación titulado “Descripción del perfil de expresión de miRNAs en suero de recién nacidos con encefalopatía hipóxico-isquémica en el Hospital Universitario del Valle” en el XXV Congreso Estudiantil Colombiano de Investigación Médica realizado en Armenia en el 2014, durante el cual obtuvo reconocimiento como segundo mejor protocolo presentado. A su vez, es coautor del trabajo original titulado “Consejería genética y reproductiva en portadores de la premutación en un conglomerado geográfico de síndrome X frágil” presentado por el Dr. Wilmar Saldarriaga Gil en el XXX Congreso Nacional de Obstetricia y Ginecología realizado en la ciudad de Cali en mayo de 2016. Su principal área de interés ha sido la genética médica; pertenece al Grupo de Investigación en Malformaciones Congénitas Perinatales, Dismorfología y Genética Médica, MACOS, de la Universidad del Valle, categoría A de Colciencias. A la fecha ha publicado cinco artículos en las revistas indexadas Colmédica, Journal of Pregnancy, Iatreia, Revista Colombiana de Cardiología y en el Acta Neurológica Colombiana.

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

CD

Carolina Isaza de Lourido

Médica y cirujana (1981), y magíster en Ciencias Básicas Médicas (1992) de la Universidad del Valle, donde se desempeñó como profesora titular del Departamento de Morfología hasta junio de 2017, y adelantó su investigación en las áreas de embriología y genética. Directora fundadora del Grupo de Investigación en Malformaciones Congénitas Perinatales, Dismorfología y Genética Médica, MACOS; vicerrectora de Investigaciones de la Universidad del Valle (2005-2013). Ha recibido múltiples premios y reconocimientos, entre ellos, Mención de Honor (1997) y Profesor Distinguido (2005), otorgados por la Universidad del Valle; en nueve oportunidades recibió el premio "Javier Gutiérrez", reconocimiento independiente y espontáneo de los estudiantes que eligen a los mejores profesores de la Facultad de Salud de la Universidad del Valle; "XI Premio Aventis-Academia Nacional de Medicina" al mejor trabajo de investigación en el área clínica (2000); primer lugar en la categoría de trabajos libres en investigación en perinatología en el "V Congreso Mundial de Perinatología y XXVI Congreso Colombiano de Obstetricia y Perinatología" (Cartagena, 2008). Escogida como una de las "100 mujeres vallecaucanas destacadas en el siglo XX" por la Consejería Presidencial para la Equidad de Género. "Orden de la democracia Simón Bolívar" en el grado de Cruz Oficial, otorgada por la Cámara de Representantes de Colombia. Ha publicado numerosos artículos en revistas nacionales e internacionales, como: Colombia Médica, Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología, Biomédica, Births Defects, American Journal of Medical Genetics. Hoy es director médico de la Clínica Neurocardiovascular DIME.

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

JT

José Rafael Tovar C.

Nació en Cali en 1968. Profesor asociado de la Escuela de Estadística de la Universidad del Valle. El Dr. Tovar es estadístico egresado de la Universidad del Valle, magíster en Estadística de la Pontificia Universidad Católica de Chile y doctor en Estadística de la Universidad Estatal de Campinas en São Paulo Brasil. Actualmente se encuentra vinculado al Grupo de Investigación en Logística y Producción de la Escuela de Ingeniería Industrial, y al Grupo de Investigación en Estadística Aplicada “Inferir” de la Escuela de Estadística, de la Universidad del Valle. Tiene cerca de 20 años trabajando como estadístico en proyectos de investigación, experiencia que comenzó en el año 1997 en el Centro de Investigaciones y Entrenamiento Médico, Cideim, de la ciudad de Cali. Ha trabajado como profesor e investigador en la Pontificia Universidad Javeriana Cali, la Universidad del Rosario y la Universidad del Valle. Cuenta con 53 publicaciones en revistas indexadas, algunas especializadas en la publicación de metodología estadística, como Communications in Statistics: Simulation and Computation, Statistical Methods in Medical Research, Journal of Applied Statistics, Revista Brasileira de Biometria, entre otras, dirigidas particularmente al personal que trabaja en ciencias de la salud.

JR

Julián Ramírez Cheyne

Profesor asistente del Departamento de Morfología de la Universidad del Valle. Médico y cirujano, y magister en Ciencias Biomédicas con énfasis en Embriología y Genética de la misma Universidad; Joven Investigador de Colciencias (convocatoria 2010).

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

MS

Marisol Silva

SA

Sergio Aguilar Gaxiola

FT

Flora Tassone

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen

WS

Wilmar Saldarriaga Gil

Obtuvo su titulo de Medico y cirujano de la Universidad del Valle, la cual representó como estudiante de pregrado en congreso de investigación obteniendo varios premios, el mas importante en el año 2000 el “XI premio Aventis Academia Nacional de Medicina” al mejor trabajo de investigación en el área clínica. También de la Universidad del Valle se gradúo de Ginecólogo Obstetra y como Magister en Ciencias Básicas Medicas con énfasis en Embriología y Genética. Su trabajo de grado logro mención meritoria. En el “V Congreso Mundial de Perinatología y XXVI Congreso Colombiano de Obstetricia y Ginecología”, en el 2008 en Cartagena, obtuvo el primer lugar en la categoría de trabajos libres de investigación en perinatología. También gano el premio al mejor trabajo de investigación en “XXVII Congreso Colombiano de Obstetricia y Ginecología”, en Cali, en 2010.Ademas tiene múltiples publicaciones en revistas indexadas nacionales e internacionales, entre ellas: Colombia Médica, Revista Colombiana de Ginecología y Obstetricia, Birth Defects y American Journal of Medical Genetics

RJ

Randi J. Hagerman

2026 © Sistema Integrado de Metadata Estandarizada desarrollado por Hipertexto - Netizen