

# ES ESTIMACIÓN DE LA FRECUENCIA DE PORTADORES DE ENFERMEDADES MENDELIANAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS EN 798 INDIVIDUOS DE LA POBLACIÓN COLOMBIANA

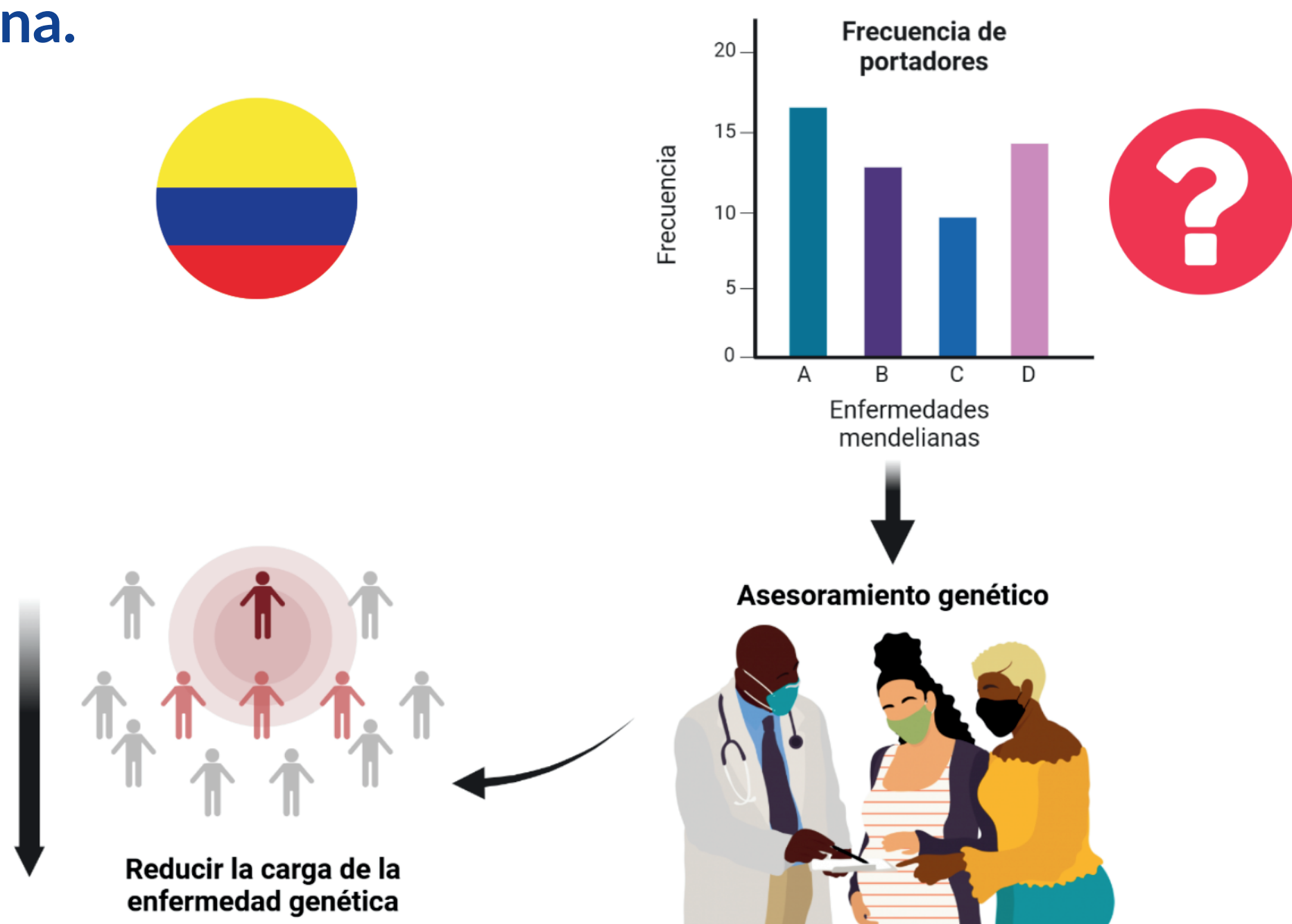
Cristian Camilo Gaviria Sabogal (1), Daniel Felipe Silgado Guzmán (3), Maria Camila Prieto Jiménez (1), Juliana Buitrago Romero (1), Tere Margarita Pérez Ucros (1), Katherine Lorena Molina Correa (1), Maria José Camargo Forero (1), Andrés Felipe Parra Fera (1), Camila Duque (2), Marcela Eugenia Varona (2), Leonardo Briceño Ayala (2), Adrien Morel (1), Rodrigo Cabrera Pérez (1), Carlos Martin Restrepo Fernández (1), Dora Janeth Fonseca Mendoza (1).

(1) Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Centro de Investigación en Genética y Genómica de la Universidad del Rosario (CIGGUR).  
(2) Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Semillero de Investigación en Salud Pública CRESCO. Universidad del Rosario, Bogotá D.C., Colombia.  
(3) Departamento de Diagnóstico Molecular, Genética Molecular de Colombia SAS, Bogotá, Colombia.

## Colaboración interdisciplinaria

## Introducción

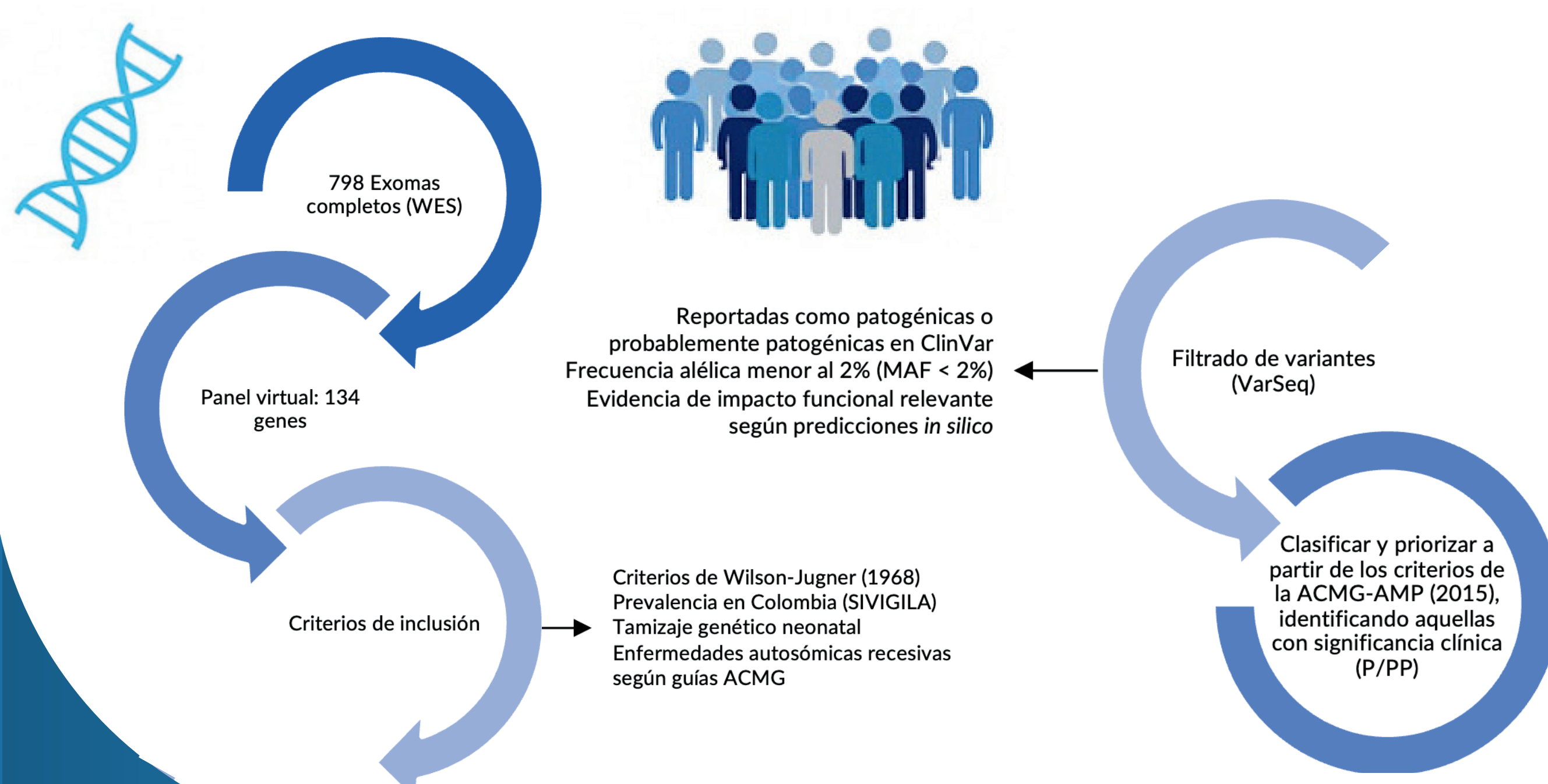
Las enfermedades genéticas autosómicas recesivas se presentan aproximadamente en **1 de cada 300 embarazos** y son responsables de cerca del **10% de la mortalidad infantil**. Por ende, la detección de portadores constituye una herramienta útil en el asesoramiento genético. El uso de **secuenciación de exoma completo (WES)** logra de manera eficiente la identificación de variantes moleculares de interés clínico en **poblaciones poco estudiadas como la colombiana**.



## Objetivo

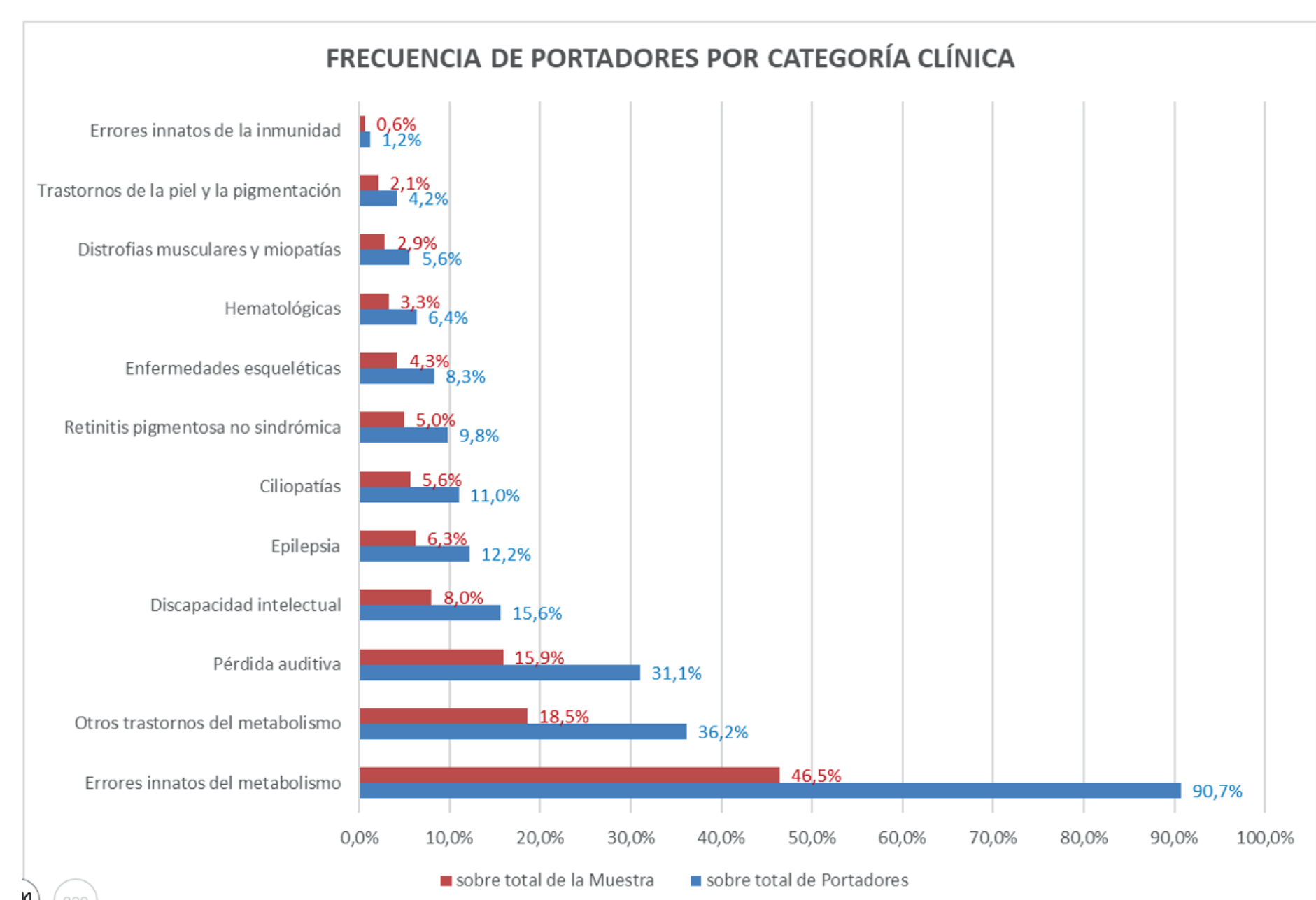
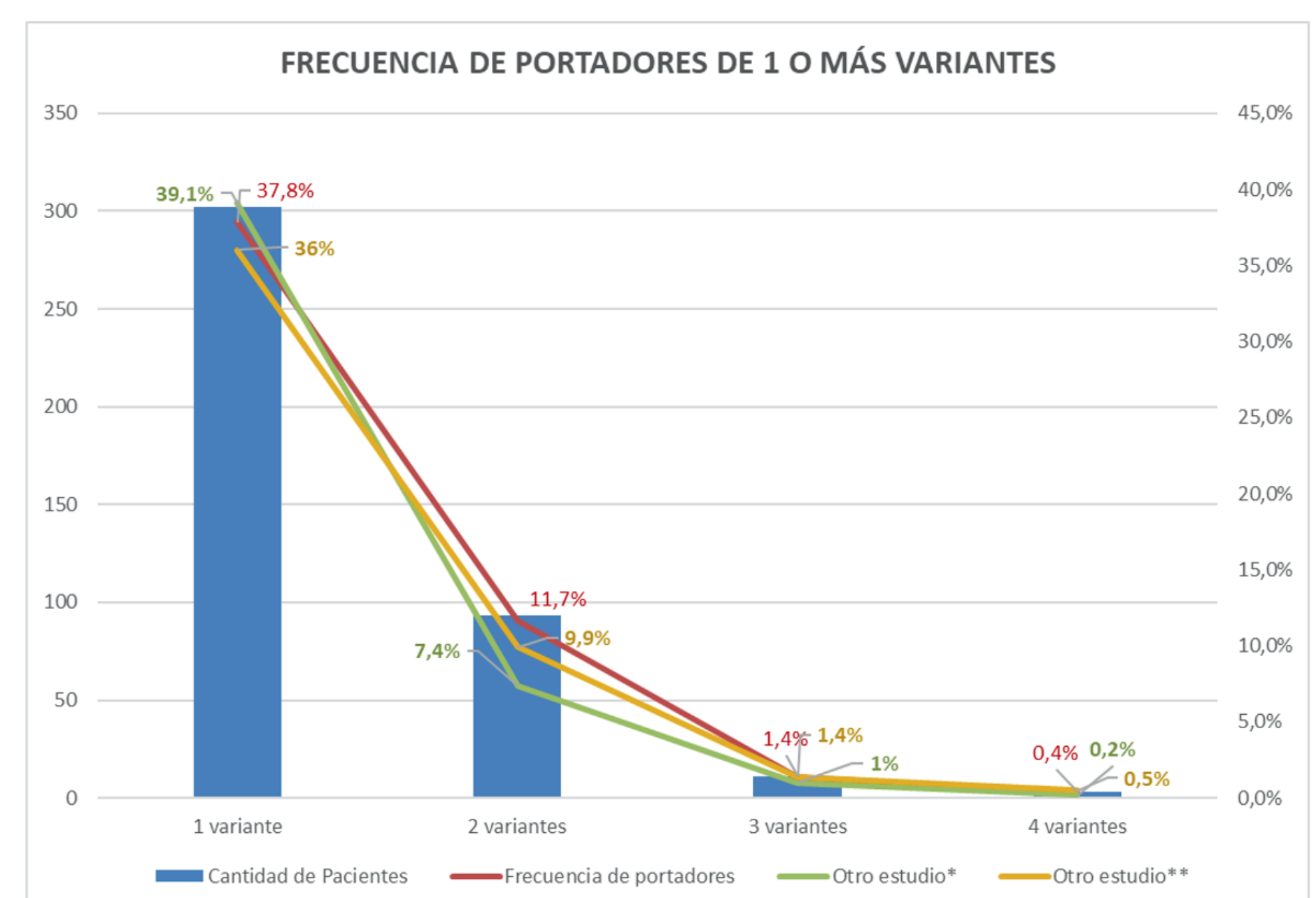
Determinar la **frecuencia de portadores de enfermedades de herencia autosómica recesiva** en una muestra de población colombiana mediante WES.

## Metodología



## Resultados

El análisis reveló que el **51,25%** de los individuos evaluados fueron portadores de **al menos una variante heterocigota patogénica o probablemente patogénica (P/PP)** en los genes incluidos en el panel. Similar a lo reportado en población brasilera, un grupo de genes relacionados con **trastornos del metabolismo exhibieron la mayor frecuencia de heterocigotos**. El uso de WES constituye una herramienta útil en la identificación de portadores, aportando al conocimiento del potencial impacto de estas enfermedades en poblaciones como la colombiana, poco representadas en este tipo de análisis.



## Conclusiones

Nuestros resultados aportan en la **determinación de portadores de las enfermedades autosómicas recesivas de mayor prevalencia en el país**, y su uso puede potencialmente estimar el impacto de este tipo de entidades, lo que sustenta el **desarrollo de medidas preventivas en salud pública**.