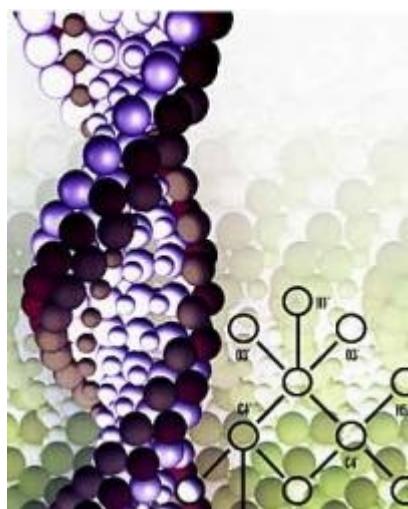


# Foro sobre desórdenes genéticos [1]

Enviado el 22 agosto 2006 - 4:47pm

*Este artículo es reproducido por CienciaPR con permiso de la fuente original.*

## Calificación:



Por Aurora Rivera / [arivera@elnuevodia.com](mailto:arivera@elnuevodia.com) [2] [endi.com](http://endi.com) [3] Por primera vez en Puerto Rico, expertos de renombre internacional donarán su tiempo para, junto a colegas en la Isla, proveer la información más actualizada sobre los desórdenes genéticos y metabólicos. El cónclave tendrá lugar este próximo sábado 26 de agosto en las instalaciones de la Universidad de Puerto Rico en Arecibo. Allí, desde las 8:30 a.m., profesionales de la salud y público en general se informarán sobre lo más reciente en torno a este tipo de condición, cuyo impacto real en Puerto Rico se desconoce debido a la falta de un registro oficial en el Departamento de Salud. El doctor Alberto Santiago Cornier, uno de sólo cuatro genetistas que laboran en Puerto Rico, ofreció los detalles del Sexto Congreso de Desórdenes Genéticos y Metabólicos organizado por la Asociación de Niños y Adultos con Desórdenes Genéticos y Metabólicos de Puerto Rico. "Este año nos hemos 'tirado' la maroma de invitar a ponentes muy prestigiosos de Estado Unidos como lo son los doctores Bruce Korf, Val Sheffield y Deborah Mariden, de las universidades de Alabama, Iowa y Harvard, respectivamente", adelanta el galeno. "Entendemos que es el congreso más completo que se ha hecho de genética en Puerto Rico. Estamos invitando a grandes científicos que se unen a los de Puerto Rico para que se beneficien los profesionales de la salud, pero está abierto

al público en general”, detalla Santiago Cornier, quien a su vez es pionero en la investigación de la Displasia Esquelética en Puerto Rico y reconocido como uno de 10 ó 12 científicos en el mundo que buscan los genes de esta condición en un grupo poblacional. “Este evento representa la oportunidad de obtener información médica genética de primera categoría para crear conciencia pública de los desórdenes genéticos y metabólicos que hay en Puerto Rico. Entendemos que son un problema de salud serio que necesita ser enfocado por el Departamento de Salud para el desarrollo de una política pública seria que defina qué servicios se ofrecerán a esta población”, expresa el especialista en genética. Entre los ponentes figuran también su colega, el doctor Simón Carlo, quien disertará sobre la genética de las deficiencias de crecimiento, causa de que muchos niños se queden pequeños sin explicación; el doctor José Acevedo, catedrático de la Universidad de Puerto Rico y quien hablará del rol de la enfermería en el cuidado de estas condiciones, y la licenciada Ivette Ramos Pacheco, dietista metabólica que ilustrará a los presentes sobre el manejo nutricional de los desórdenes metabólicos. De este modo, se pretende cubrir aspectos como la psicología, la alimentación, el manejo y la educación adecuada de los pacientes. De acuerdo con Santiago Cornier, los estimados mundiales para casos de anomalías cromosómicas en los textos médicos son de 1 por cada 150 niños nacidos vivos. Se trata de cientos de condiciones puesto que cada uno de los 23 pares de cromosomas que definen la genética de cada individuo pueden tener múltiples anomalías. En Puerto Rico, se desconoce la incidencia de este tipo de condición puesto que, aunque el Departamento de Salud tiene un registro de anomalías congénitas, el mismo no refleja la realidad de los desórdenes genéticos y metabólicos porque la mayoría de éstos no presentan anomalías congénitas, explica Santiago Cornier. “Si supiéramos cuántos nacen al año... cuál será nuestra realidad en 15 ó 20 años, lo que se podría si tuviéramos un registro oficial de desórdenes genéticos y metabólicos en Puerto Rico, podríamos hacer un mejor servicio de salud pública”, insiste el genetista. El experto puertorriqueño reconoce que estos desórdenes no tienen la alta incidencia de condiciones como la diabetes o la hipertensión, pero recalca que representan un problema médico y de salud pública que requiere atención por lo complejo que resulta su manejo, y la difícil realidad que afrontan tantas familias. “El hecho de que haya pocos especialistas complica la situación porque tienen que viajar, esperar muchos meses (para sus visitas) y algunas de estas enfermedades no pueden esperar varios meses porque puede deteriorarse la condición o no permitir que podamos hacer un cuidado óptimo”, advierte. Agrega que muchos planes médicos no cubren análisis, medicamentos ni terapias para estos pacientes, que en su mayoría necesitan incluso dietas especiales. Santiago Cornier asegura que la labor de prevención resulta sumamente efectiva en la medida en que un buen tratamiento a tiempo puede evitar retraso mental y deterioro del paciente. Además, un manejo óptimo permitiría el máximo desarrollo de estos seres humanos, lo que a su juicio es el fin primordial. En ese sentido, la aportación mayor de eventos como el Congreso de Desórdenes Genéticos y Metabólicos de acuerdo con Santiago Cornier, es educar para facilitar que más desórdenes de esta naturaleza sean diagnosticados a tiempo y así prevenir el deterioro de la salud de más y más niños. “Todos queremos ver a nuestros hijos lo más saludables posible de acuerdo con su realidad médica”, destaca el médico. Para más información comuníquese a (787) 815-0000, exts. 3272; 3269; 3250.

---

**Source URL:**<https://www.cienciapr.org/es/external-news/foro-sobre-desordenes-geneticos?page=1>

#### **Links**

- [1] <https://www.cienciapr.org/es/external-news/foro-sobre-desordenes-geneticos> [2] mailto:arivera@elnuevodia.com [3] <http://www.endi.com/XStatic/endt/template/nota.aspx?n=55446>