



### El lenguaje de los cromosomas

La Dra. Isabel Castro, experta en citogenética del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA), describe la importancia del diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos en los casos en que haya factores de riesgo. \_\_\_\_\_



### Diagnóstico temprano de males congénitos

El diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos se aconseja cuando la edad de la madre supera los 35 años o cuando exista un historial de hijos con defectos debido a que sus padres son portadores de alguna alteración genética. \_\_\_\_\_

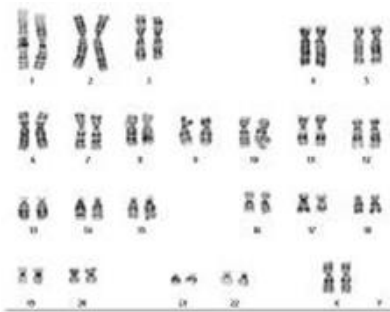
### El cariotipo humano

Es el conjunto de los cromosomas de una célula. Los cromosomas de una célula pueden ser observados al microscopio óptico, fotografiados y sobre estas fotografías pueden contarse y

### Palabras del editor

*Reporte RCT, en su primera edición del 2013, se enfoca en los estudios de diagnóstico prenatal del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) de la Universidad de Costa Rica. En este lugar algunos lloran y se lamentan; a otros les embarga una culpa inmerecida; en ocasiones las recriminaciones suelen aparecer. Otras parejas en cambio, se resignan y ponen el problema en "manos de Dios".*

*La Dra. Isabel Castro, directora del Laboratorio de Genética Cito-*



analizarse. \_\_\_\_\_



### Portadora de fuerza y obsesión

Detrás de su personalidad sutil se esconde una mujer sumamente apasionada por su labor profesional -que optó por casualidad-, obsesivamente responsable, intachable y sobre todo de carácter fuerte.

*molecular del INISA, responsable de los diagnósticos, no los culpa; son víctimas del albur de la genética.*

*Lo invitamos a que envíe sus consultas, dudas u observaciones al correo: [reportesrct@conicit.go.cr](mailto:reportesrct@conicit.go.cr)*

*William Mora M.*

Consejo Nacional para Investigaciones Científicas y Tecnológicas

Unidad Gestión de la Información

Dirección y edición: William Mora Mora.

Redacción: Karla Lara y William Mora

Fotografías: Karla Lara L. y otras fuentes

Diseño y montaje: Rocío Vargas M.

Teléfono: (506) 2224-4172  
Fax: (506) 2225-2673

Zapote, 150 metros este de la Rotonda de las Garantías Sociales

Apdo. 10318-1000 San José  
Correo: [reportesrct@conicit.go.cr](mailto:reportesrct@conicit.go.cr)



Nº 1, ENERO, 2013.

## El lenguaje de los cromosomas

- *La Dra. Isabel Castro, experta en citogenética del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA), describe la importancia del diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos en los casos en que haya factores de riesgo.*

**De: Karla Lara y William Mora**

En un extremo del consultorio cuelga una pizarra de crayones; justo al lado está la butaca para examinar pacientes, un lavatorio prendido a la ventana lleva a los predios; dos sillas apiñadas frente a un pequeño escritorio, terminan por llenar el pequeño espacio del consultorio. En este sitio ha sido testigo frecuente de la incertidumbre y, a veces, de la desventura de muchas parejas, quienes deben confrontarse con los resultados de un examen complejo pero indispensable para conocer si sus bebés padecen algún defecto cromosómico.

En este lugar algunos lloran y se lamentan; a otros les embarga una culpa inmerecida; en ocasiones las recriminaciones suelen aparecer. Otras parejas en cambio, se resignan y ponen el problema en "manos de Dios".

Es el desenlace de todo el proceso y la Dra. Isabel Castro, directora del Laboratorio de Genética Cito-molecular del INISA, responsable de los diagnósticos, no los culpa; son víctimas del albur de la genética, de las combinaciones cromosómicas y del ordenamiento de toda la información

genética que aportan los progenitores a partir de un óvulo y un espermatozoide.



Dra. Isabel Castro Volio, Directora del Laboratorio de Genética Cito-molecular, INISA.

--Los padres no siempre tienen mecanismos psicológicos para afrontar esta realidad; algunos hombres dejan a sus parejas y son las madres, solas, a quienes les toca que lidiar con un bebé con síndromes causados por aberraciones cromosómicas.

El panorama se vuelve crítico sobre todo cuando se trata de un embarazo tardío o cuando la pareja tiene más hijos. Para la Dra. Castro Volio esta realidad ha ido variando; hay más sensibilidad en las parejas y en las familias para afrontar la responsabilidad que acarrea tener un hijo con algún síndrome congénito.

--Ahora, hay más oportunidades para estimular a bebés con este tipo de defectos; se les ofrece amor, aceptación, cariño y estímulos para que logren llevar una vida satisfactoria.

### **El azar de la genética**

Desde 1984, el INISA ha desarrollado un programa de diagnóstico prenatal de los defectos cromosómicos en la población nacional; esto a partir de casos referenciados por hospitales nacionales del seguro social y la medicina privada.

El INISA realiza pruebas citogenéticas con el empleo de equipos sofisticados y siguiendo estrictos protocolos y estándares mundiales. Con orgullo la Dra. Castro Volio asegura que este laboratorio está acreditado por los organismos oficiales del país desde diciembre del 2008, con lo cual se certifica la calidad de los análisis.

Los casos de aberraciones cromosómicas, como se denomina a esta tipología de alteraciones genéticas, tienen una incidencia en Costa Rica igual a la de otras poblaciones en el mundo. Se estima que 1 en 800 bebés manifestará Síndrome de Down.

¿Y cuáles son las alteraciones más frecuentes? De los estudios se desprende que son las llamadas trisomías (tres cromosomas se alinean en lugar de dos) 21, 13 y 18. De éstas, las que conllevan alteraciones más severas para los fetos son la 13 y la 18; la Dra. Castro Volio asocia su gravedad al exceso de material genético, que esencialmente producirá proteínas en exceso que traerán consecuencias como el desbalance metabólico, que pueden

producir daños en el sistema nervioso central y otros órganos.

--Muchos de estos bebés pueden morir en su proceso de gestación o al nacer y en todo caso la gran mayoría de las trisomías 13 y 18 no llegan superar el año de vida. Las alteraciones físicas y el retardo mental serán evidentes.

La trisomía 13 o síndrome de Patau se manifiesta con malformaciones múltiples como el labio leporino y defectos en los órganos como el corazón, riñones y sistema digestivo. La trisomía 18 o Síndrome de Edwards se asocia con bebés pequeños y alteraciones en la forma de los pies; también en malformaciones internas en el corazón otros órganos internos y con el retardo mental.



<http://tomatetumedicina.wordpress.com/tag/18/>

En el caso de la trisomía 21, más conocida como el Síndrome de Down se asocia con niveles distintos de retardo mental, cambios en el duodeno (tubo cerrado) y enfermedades cardíacas, entre otras. Debido a los tratamientos existentes es posible que un bebé con síndrome de Down llegue a vivir con plenitud hasta los 50 años o más.

[\*\*Volver\*\*](#)



Nº 1, Enero 2013.

**INISA**

## **Diagnóstico temprano de males congénitos**

- *La Dra. Isabel Castro Volio cuenta con estudios de posgrado en Citogenética Médica del Hospital Karolinka, Suecia.*

**De: Karla Lara y William Mora**

La especialista resalta el aporte que ha dado el INISA en el campo de la citogenética; el laboratorio que dirige tiene la acreditación del Ente Costarricense de Acreditación (ECA). Para brindar este servicio recibe muestras extraídas del líquido amniótico (pruebas de amniocentesis) y muestras de sangre fetal (prueba de cordocentesis) de madres en estado de gestación a partir de la semana 16.

Los casos son referidos por médicos perinatólogos una vez realizadas las valoraciones con la ayuda del ultrasonido y cuando se detecta alguna alteración grave.

El diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos se aconseja cuando la edad de la madre supera los 35 años o cuando exista un historial de hijos con defectos debido a que sus padres son portadores de alguna alteración genética.

Este examen permite determinar si el defecto fetal no es por cromosomopatía, para lo cual existen



El diagnóstico también libera a los padres de las preocupaciones de un embarazo en el que feto es anormal.

técnicas médicas para hacer correcciones (por ejemplo, cirugías para corregir cardiopatías); o si el defecto es cromosómico, situación en la que las posibilidades de intervención médica son escasas y los bebés tendrán padecimientos como los descritos.

La Dra. Castro Volio no descarta que estas modificaciones genéticas pudieran estar asociadas a factores ambientales.

--Se estima que hay cerca de 55 mil productos químicos que se han liberado al entorno y podrían verterse a las aguas, al aire y al suelo.

La obtención de muestras para el análisis cromosómico se considera un procedimiento riesgoso ya que es de carácter invasivo; se hace una punción en la bolsa amniótica para extraer muestras de este líquido, el procedimiento se realiza en condiciones

de esterilidad. Esta prueba se hace cuando la madre se encuentra en las semanas 16 o más de gestación. Algo similar se hace con la prueba de sangre obtenida de la arteria fetal (cordocentesis), solo recomendada en casos en que se detecten defectos graves en el ultrasonido.

En todos los casos la obtención de muestras se realiza si la paciente, una vez informada, da su visto bueno al examen.

### **Las células se cultivan**

Las muestras son llevadas para los análisis en el término de 48 horas siguientes a la obtención de la misma; en el laboratorio se pasan por una centrífuga y se separan las células del resto del líquido amniótico, se inoculan (cultivan) en un reservorio especial con un medio rico en nutrientes. Después de 5 días, a 37 grados centígrados y con un 5 por ciento de dióxido de carbono (CO<sub>2</sub>) se revisa su crecimiento y se cambia el medio de cultivo.

Un día después se "cosechan" la células, se fijan los cromosomas y en este estado "momificado" se siguen otros procedimiento para producir las bandas que serán sometidas al microscopio; ahí es donde se pueden observar los cromosomas del cariotipo humano.

En la actualidad, a partir de la crisis de la Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS) se ha dejado de contratar los servicios especializados de este laboratorio del INISA; no obstante, se siguen haciendo las pruebas provenientes de algunos hospitales

públicos y privados. Los costos para los casos de pacientes del sistema público rondan los 100 dólares y US\$350 para los casos remitidos por clínicas y hospitales privados.

Estos están asociados a lo sofisticado de los equipos, la especificidad de las pruebas, los métodos empleados y la experiencia del personal responsable del diagnóstico.



En el INISA cuentan con el equipo necesario para observar cómo se alinean los cromosomas.

### **Aborto terapéutico**

Según la Dra. Castro Volio cuando alguna pareja dice no estar preparada para tener un bebé con malformaciones, si tienen los recursos optan por viajar al extranjero (Miami en la mayoría de los casos) y tener un aborto terapéutico. Aclara la investigadora que esto sucede en la minoría de los casos dados los gastos por afrontar.

En otras ocasiones la frase común de aceptación al recibir la noticia es: -- Dios me lo mandó así.

--No se ha dado una discusión abierta sobre el tema del aborto terapéutico;

ningún médico se compra "la bronca" de realizarlo, ya que la ley dice que solo se justifica en casos en que se comprometa la salud de la madre.

Estos conceptos, al menos para la Dra. Castro Volio, no son muy claros y explica: --El término "salud" es un término amplio que incluye la salud mental de la madre... pero los médicos no se la juegan.

En todo caso se requiere una revisión de la legislación nacional en esta materia; en este escenario las opiniones podrían polarizarse aún más especialmente si se toma como referencia lo que ha pasado en el país con la fecundación *in vitro*.

[Volver](#)

Nº 1, Enero, 2013.

## ¿Qué es un cariotipo humano?

*De: Karla Lara y William Mora*

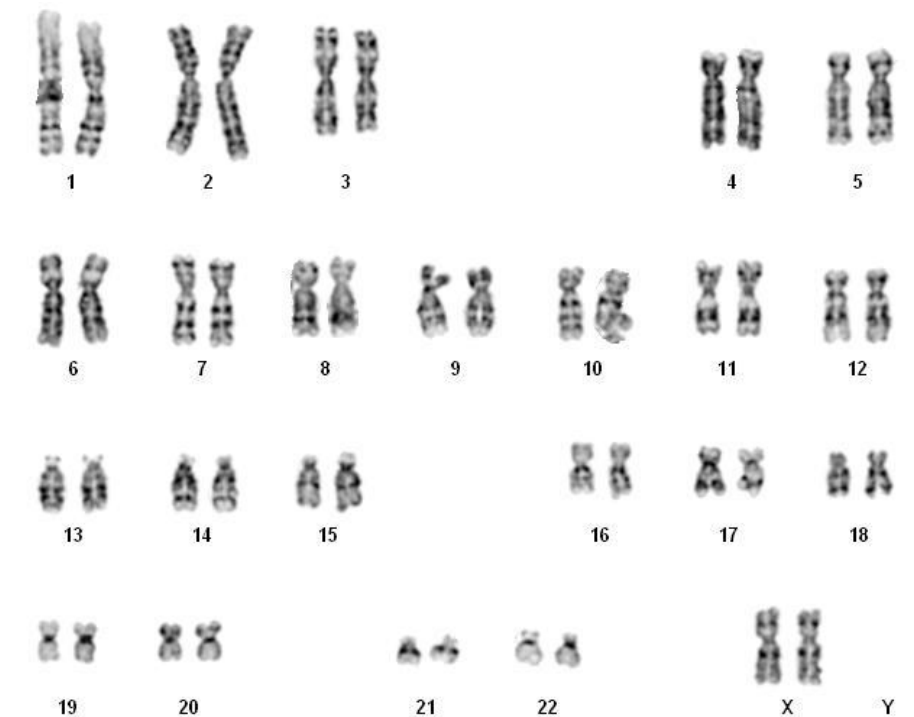
Es el conjunto de los cromosomas de una célula. Los cromosomas de una célula pueden ser observados al microscopio óptico, fotografiados y sobre estas fotografías pueden contarse y analizarse.

Todos los seres humanos tienen 22 pares de cromosomas iguales, denominados autosomas, y un par de cromosomas diferentes según el sexo del individuo, los cromosomas sexuales X o Y.

Mediante el estudio del cariotipo es posible detectar anomalías en el número o en la forma de los cromosomas. La mayoría de estas anomalías provocan deficiencias, y muchos individuos no llegan a nacer o mueren en los primeros meses de vida. La determinación del cariotipo del feto permite detectar, antes del nacimiento, algunas de estas deficiencias.

Para determinar el cariotipo de un individuo, es necesario llevar a cabo un cultivo de células y, cuando estas comienzan a dividirse, teñirlas y hacer una preparación microscópica para fotografiar los cromosomas.

Se presenta a continuación la imagen de un cariograma.



**Fuente: Laboratorio de Genética Cito-molecular, INISA.**



## Defectos cromosómicos más frecuentes

**Síndrome de Down:** Se denomina así a la trisomía 21, un defecto genético en que el cromosoma 21 aparece triplicado; sus manifestaciones se asocian al retardo mental y cambios físicos.

**Síndrome de Edwards:** Es la trisomía 18 en que aparece este cromosoma triplicado; sus manifestaciones son más graves que las de la Trisomía 21.

**Síndrome de Patau:** Aparece un cromosoma extra en el cromosoma 13; conlleva defectos y retardo mental aún más severos.

[Volver](#)

Nº 1, ENERO, 2013.

## Portadora de fuerza y obsesión

- “No paro de estudiar porque si no las neuronas se atrofian, se mueren.” Dra. Isabel Castro Volio.

**De: Karla Lara Lara**

Antes de estar frente a frente con la Doctora Isabel Castro Volio, había cierta curiosidad de saber cómo era.

La espera fue mínima en aquel cómodo sillón del INISA. Apareció enfundada en su suéter de lana color naranja, luciendo muy cómoda aunque sobria con su cabello rubio y completamente corto, contrastaban aun más con la claridad de sus ojos y su piel. Parece tan frágil y delicada.

Su imagen aunada a su profesionalismo la delataron como una mujer absolutamente ordenada y organizada.

Luego de seguir los protocolos nos encaminamos a su laboratorio; en donde ha permanecido laborando desde que volvió de Suecia, en 1984.

### Una elección que marcó su vida

Detrás de su personalidad sutil se esconde una mujer sumamente apasionada por su labor profesional –que optó por casualidad-, obsesivamente responsable, intachable y sobre todo de carácter fuerte.

---Me subo como *la Alka Seltzer* pero me bajo rapidito... (ríe).

Originalmente quiso estudiar Dermatología; sin embargo, en aquellos años, ese anhelo cambió cuando su primer esposo recibió una beca para estudiar Cirugía Vasculat Periférica en Suecia.



Dra. Castro Volio en su laboratorio, INISA.

Instalada en este país europeo, uno de los profesores le hizo ver que a pesar de sus buenas intenciones debía revisar lo que haría en Costa Rica.

---Los problemas dermatológicos de Costa Rica no iban a ser los mismos de los suecos, por el ambiente, las temperaturas; o sea, nada que ver con los tipos de piel de Costa Rica, con el trópico.

Fue así como sus intereses se orientaron a los estudios de genética humana, área que siempre le había inquietado intelectualmente.

Hoy por hoy; a sus 58 años, la Dra. Castro Volio, funge como Docente Asociada de la UCR y Coordinadora del Laboratorio de Genética Cito-molecular del INISA, a la vez que continúa fascinada con su carrera profesional.

---No me arrepiento para nada. Para mí es lo más lindo que puede haber.

### Su principal logro

El logro más importante ha sido la acreditación de los ensayos, tanto mediante los “*Inter-laboratoriales*” –efectuados en

Inglaterra- como las Auditorías Internas hechas en la Universidad y las Externas a cargo del Ente Costarricense de Acreditación (ECA).

---La acreditación ha conllevado un cambio de mentalidad, para que se escriba lo que se hace y para que se haga lo que se escribe; a los ticos nos cuesta seguir protocolos al pie de la letra.

---Si Usted quiere hacer un ensayo acreditado tiene que hacer lo que dice ahí, -tal y como dice ahí- y no puede improvisar.

---¿Cuáles son sus próximos planes?

---Preparar a una persona con doctorado que haga carrera académica en el INISA. Dejar a alguien que me remplace.

### En los genes de su pasión

Nacida en Cartago el 3 de febrero de 1954, es egresada de la Universidad de Costa Rica, donde obtuvo su título de Doctora en Medicina y Cirugía entre 1972 y 1978. Cabe resaltar, que nunca ejerció en algún hospital del país; lo más cercano a estos fue el servicio social que realizó en las clínicas de San Gabriel y Monterrey de Aserrí.

Atrás había dejado Suecia, destino que le permitió incursionar a la Citogenética – disciplina que ha marcado radicalmente su vida- e ingresar al Hospital Karolinska durante los años 1980-1982.

Esta investigadora no para de estudiar ya que aunque habla inglés entiende italiano a la perfección, está estudiando francés.

---No paro de estudiar porque si no las neuronas se atrofian, se mueren (ríe).

Está casada con Alberto Salom Echeverría, Politólogo, Catedrático de la Universidad Nacional de Costa Rica y miembro de la Comisión Política del Partido Acción Ciudadana (PAC); y tiene dos hijos: Rodrigo Quirós Castro de 31 años, quien es Historiador; y Esteban Salom Castro de 23 años, que estudia Cine.

### Sus pasatiempos

En su residencia y en compañía de su familia en Concepción de Tres Ríos, le gusta “chinear” a sus tres perros: Moka (Labrador), Rocco (Beagle) y Periquita (Maltés); además de tejer, escuchar música, especialmente la ópera; y leer literatura clásica del Siglo XVIII y XIX.

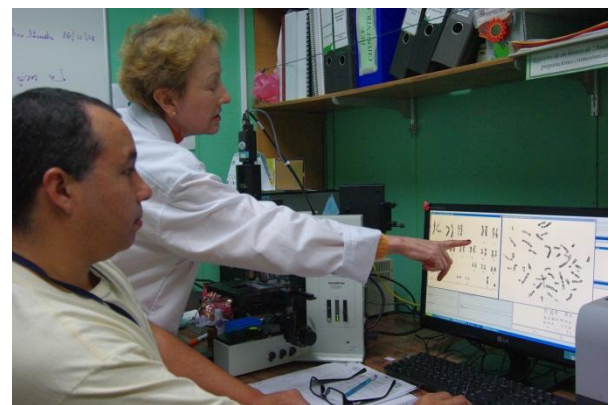
---Prefiero leer lo que yo ya sé que está catalogado por la humanidad como una buena literatura. Al ser clásico va a ser bueno.

### Un “general” “ojo al Cristo”

Dueña de la virtud más preciada de su vida, la responsabilidad; también lo es de un mal carácter, su defecto más inminente.

Por otra parte, se considera impaciente.

---Yo detesto perder tiempo. Cuando me convocan a reuniones y la gente no está a tiempo y tengo que esperar eso me irrita mucho.



El diagnóstico prenatal de defectos genéticos permite dar a los padres asesoramiento.

---¿Qué le disgusta?

---No me gusta la mentira ni que me ataquen por la espalda. Me gusta que me digan las cosas de frente. Me disgusta la impuntualidad de la gente, que no cumplan con lo que dicen y que se salten las reglas.

---Las reglas están para que la sociedad marche armónicamente. Dice mi marido que yo soy como un “General” (ríe).

La Dra. Castro Volio es fiel inclusive a la comida vegetariana. Una mujer que no desaprovecha cada instante que le brinda la vida para salir a caminar con sus cachorros.

---Ellos me caminan o yo los camino a ellos.

### **A futuro**

Piensa pensionarse cuando cumpla los 60 años, aún así, se resiste a la idea de tener que alejarse del Laboratorio que la ha visto y acompañado por más de 28 años.

---Yo quiero pensionarme pero que me nombren *Ad honorem*, por lo menos un cuarto de tiempo para seguir trabajando, mantenerme actualizada, controlar a toda la gente joven que no tiene la experiencia que tiene uno, después de tantos años.

---Así yo vengo cuando me da la gana y estoy "ojo al Cristo".

En el plano personal, siente que lo único que le falta es viajar, estar más tiempo con su familia y especialmente tener más tiempo para consigo misma.

Le gustaría que toda la gente la recuerde por haber desarrollado el Laboratorio de Genética Cito-molecular en el INISA.

La autenticidad, formalidad y responsabilidad se manifestaron en ella en un lapso de casi dos horas de encuentro.

[Volver](#)