

(q24.1;q22.1). FISH con sonda subtelomérica 11q presentó dos señales fluorescentes correspondientes a 11q25 en extendidos cromosómicos maternos y una sola señal en CI y CII, confirmando en ellos la del(11qter). La presente comunicación es un aporte al SJS por translocación, siendo la delección 11q24.1 crítica para su expresión fenotípica.

GMED 25

EL REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): PREVALENCIA DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: El RENAC es un sistema de vigilancia de AC en Argentina. Uno de sus objetivos es producir conocimiento epidemiológico para monitorear las tasas de prevalencia de AC específicas, detectar clusters geográficos y/o temporales, generar hipótesis sobre causas y evaluar intervenciones. **Objetivo:** describir las tasas de prevalencia de AC mayores específicas en el RENAC y compararlas con las reportadas por el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) y por el *European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins* (EUROCAT). **Material y métodos:** la fuente de datos corresponde a los recién nacidos con AC reportados por el RENAC entre 01-11-2009 y 30-09-2011. Las diferencias con los otros registros en las tasas de prevalencia de AC específicas se analizaron mediante scores Z. **Resultados:** En un total de 132.273 recién nacidos examinados se reportaron 2.685 casos, de los cuales 2.396 presentaban AC mayores resultando una prevalencia de 1,81% (IC 95%: 1,74% - 1,88%). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la prevalencia de 27/37 AC con respecto al ECLAMC y de 17/31 AC con respecto al EUROCAT. **Discusión:** El valor de la prevalencia total de recién nacidos con AC mayores se halla dentro de lo esperado. Para la mayoría de las AC específicas, no se observaron diferencias significativas entre el RENAC y los otros registros. Las diferencias encontradas podrían atribuirse a aspectos operativos y/o a diferencias reales de prevalencia dependiendo de cada AC.

GMED 26

REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): DISEÑO Y FUNCIONAMIENTO OPERATIVO

Groisman B¹, P Barbero¹, MP Bidondo¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: En Argentina las anomalías congénitas (AC) han aumentado su importancia relativa como causa de mortalidad infantil. Sin embargo, en el sistema estadístico no se recolecta información sobre su prevalencia. **Objetivo:** presentar el RENAC iniciado por el CNGM en el marco del Programa “Red Nacional de Genética Médica”. **Material y Métodos:** El RENAC es un sistema de vigilancia de AC de base hospitalaria. En cada hospital, dos neonatólogos supervisan la detección y descripción de recién nacidos (RN) con AC mayores. Los datos recolectados en un formulario especial son enviados mensualmente a través de un foro web a la coordinación, para su control de calidad, codificación y difusión mediante reportes periódicos. **Resultados:** Se diseñó el formulario y el manual operativo, se realizaron 6 talleres de capacitación y se produjo el 1er reporte anual. Entre el 01-11-2009 y el 30-04-2012 ingresaron al RENAC 107 / 120 (89%) hospitales públicos con ≥ 1.000 partos anuales de las 24 jurisdicciones del país. **Discusión:** El RENAC tiene dos objetivos generales: producir información sobre AC y detectar precozmente RN afectados para aumentar su accesibilidad al tratamiento oportuno. El conocimiento producido involucra tanto la generación de contenidos epidemiológicos, como su aplicación práctica a nivel local. En base al diseño del RENAC se discuten los criterios de evaluación de un sistema de vigilancia de la salud: simplicidad, flexibilidad, aceptabilidad, calidad, sensibilidad, valor predictivo positivo, representatividad, oportunidad y estabilidad.

GMED 27

REGISTRO NACIONAL DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS DE LA ARGENTINA (RENAC): USO DE TECNOLOGÍAS DE

INFORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

Bidondo MP¹, P Barbero¹, B Groisman¹, JA Gili², R Liascovich¹.
¹Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Ministerio de Salud, ²Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC)-CEGEBI-CEMIC.
 e-mail: bgroisman@gmail.com

Introducción: El RENAC es un sistema de vigilancia de anomalías congénitas (AC) en Argentina. Uno de sus objetivos es detectar precozmente recién nacidos (RN) afectados para aumentar su accesibilidad al diagnóstico y tratamiento oportuno. **Objetivo:** Describir el uso de Tecnologías de Información y Comunicación (TICs) en el RENAC como herramienta de soporte a la atención. **Material y métodos:** El RENAC utiliza foros de comunicación online. Tiene 2 tipos de foros. Los foros exclusivos de cada hospital se usan para enviar los reportes mensuales e interactuar con la coordinación; los foros comunes se usan para aspectos operativos, discusión de casos y recursos académicos. **Resultados:** Entre septiembre-2010 y diciembre-2011 se abrieron 75 foros de hospitales y 5 comunes, que incluyeron 852 temas y 1804 mensajes. Las interacciones fueron: 1) solicitud de aclaraciones sobre casos descriptos, 2) sugerencia de estudios complementarios para favorecer el proceso diagnóstico, 3) pautas de asistencia al manejo inicial del RN con AC de alta morbilidad; 4) facilitación del acceso del paciente a servicio/s de genética local/es. Se presentarán ejemplos de los 4 tipos. **Discusión:** El intercambio a través del Foro es una intervención en un contexto clínico, con aprendizaje no presencial y flexible a la disponibilidad de los profesionales. Esta estrategia se basa en considerar que los procesos de comunicación-acción son parte del sistema de vigilancia, donde los participantes aplican los conocimientos producidos para mejorar su gestión local y la accesibilidad de la población a la atención.

GMED 28

TRANSLOCACIÓN X-A EN UN VARÓN CON AZOOSPERMIA

Poli MN^{1,2,3}, LA López Miranda³, P Fernández Iriarte^{1,2}, GJ Zanier³, C Iudica³, ED Gil³, JHM Zanier³, R Coco⁴. ¹Laboratorio de Genética, Depto Biología FCEyN, Universidad Nacional de Mar del Plata, ²CONICET, ³Asociación de Genética Humana (AGHU) Mar del Plata, ⁴FECUNDITAS.
 e-mail: noeliamdp@gmail.com

Las translocaciones recíprocas X-A generalmente afectan la fertilidad en ambos sexos y en los varones

portadores la azoospermia es un hallazgo común debido a que la mayoría de los espermatocitos con anomalías en el apareamiento meiótico abortan la espermatogénesis, aunque existen casos publicados con oligozoospermia severa-moderada. Presentamos un paciente con azoospermia de 31 años que concurre a la consulta por esterilidad. Examen físico sin particularidades. Se realizó cariotipo bandedado G en sangre periférica, el cual evidenció una translocación recíproca entre uno de los cromosomas 1 y el X: 46,Y,t(X;1)(q22.1;p22.1)(20). Se realizaron las microdeleciones Yq en las regiones AZFa,b,c y d con PCRs múltiples de los siguientes STSs: sY84, sY86, sY127, sY134, sY145, sY152, sY153, sY254, sY255, sY1191 y sY1291. Como control se amplificaron los genes SRY y ZFY. Se observó la integridad de las regiones AZF pero la ausencia de amplificado para SRY, aunque el FISH con sonda específica de SRY evidenció su existencia en la región normal del brazo corto del Y. El paciente está decidiendo acceder a la biopsia testicular con el propósito de recuperar espermatozoides y efectuar un procedimiento ICSI. El paciente fue informado acerca del riesgo cromosómico aumentado en la fecundación, en caso de producir espermatozoides, como consecuencia de segregaciones anormales del cuadrivalente meiótico, y de las posibilidades de recurrir al diagnóstico preimplantatorio previo a la transferencia embrionaria o al diagnóstico prenatal convencional.

GMED 29

FAMILIA ARGENTINA CON OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA AUTOSÓMICA DOMINANTE ASOCIADA A MUTACIÓN F478I EN C10orf2

Avila S¹, J Salman¹, A Mampel², B Wen³, M Hirano³, S Di Mauro³, R Carrero Valenzuela⁴. ¹Hospital Provincial Neuquén, ²Instituto de Genética Universidad Nacional de Cuyo, ³H. Houston Merritt Clinical Research Center for Muscular Dystrophy and Related Diseases, Department of Neurology, Columbia University, ⁴Orientación Genética del Departamento Biomédico, Facultad de Medicina de la UNT San Miguel de Tucumán, Argentina.
 e-mail: silvia347@gmail.com

La oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante, variedad 3 (OPEA3) (OMIM 609286), es una afección que usualmente comienza en la edad adulta con debilidad de la musculatura extraocular e intolerancia al ejercicio, y que también puede cursar con debilidad muscular proximal en miembros, ataxia, neuropatía periférica, cardiomiopatía, cataratas, depresión y anomalías endocrinológicas. Se