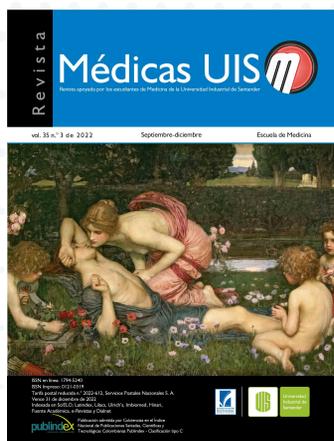


OBJETIVOS:

- Generar y transmitir conocimiento para mejorar la calidad de vida y competitividad económica e investigativa en Colombia y en el mundo.
- Fomentar la investigación de alta calidad, con el objetivo de mejorar la salud humana.
- Generar una red de investigadores altamente calificados.
- Desarrollar nuevas tecnologías que resuelvan las necesidades de las comunidades científicas y los grupos de interés involucrados





Hallazgos ecocardiográficos de pacientes pediátricos con mucopolisacaridosis tipo IV-A con mutación c. 901G> T en el gen GALNS en un centro de salud de cuarto nivel de Colombia.

La mucopolisacaridosis tipo IV-A es un trastorno de almacenamiento lisosómico poco frecuente, cuya manifestación clínica más evidente es la disostosis múltiple. Alteraciones multiorgánicas se han descrito en este tipo de pacientes, sin embargo, las manifestaciones cardiovasculares no han sido descritas con gran énfasis. Esta investigación tuvo como objetivo principal describir los hallazgos ecocardiográficos en pacientes pediátricos con mucopolisacaridosis tipo IV-A con mutación c.901>T en el gen GALNS. Se realizó un estudio descriptivo de serie de casos que incluyó pacientes con diagnóstico confirmado (clínico, bioquímico y molecular) de mucopolisacaridosis tipo IV-A; los pacientes asistieron a una institución hospitalaria en Pereira, Colombia, entre 2012 y 2019, donde se valoraron parámetros ecocardiográficos. Se incluyeron diez pacientes con edades comprendidas entre 3 y 18 años, media de 10. Las anomalías cardíacas identificadas fueron regurgitación mitral trivial RM en 4 de 10 pacientes, dilatación del anillo aórtico en 9 de 10, dilatación de la aorta ascendente, dilatación del arco transversal y del istmo aórtico en 1 de 10, área subaórtica levemente engrosada sin estenosis e hipertrofia ventricular izquierda concéntrica leve en 1 de 10 pacientes. La función ventricular fue normal en todos los pacientes. Los hallazgos ecocardiográficos más frecuentes fueron dilatación del anillo aórtico y regurgitación trivial de la válvula mitral, adicionalmente, pueden encontrarse válvulas mitral y aórtica engrosadas e hipertrofia ventricular izquierda, por lo que es importante una valoración periódica por cardiología pediátrica.

Autores:

Liliana Romo Erazo
Residente de Pediatría

Raúl Pérez Restrepo
Cardiólogo Pediatra

Juan Pablo Orozco Hernández
Médico Rural Investigación

Jorge Mario Estrada Álvarez
Epidemiólogo

Gloria Liliana Porras Hurtado
Médica Genetista

Filiaciones

Universidad Tecnológica
de Pereira

Comfamiliar Risaralda



“Puntos Cercanos Iterativos Bayesianos para el análisis de la forma de estructuras cerebrales.” (Bayesian Iterative Closest Point for Shape Analysis of Brain Structures).

El aprendizaje automático en el análisis de imágenes médicas ha demostrado ser una estrategia que resuelve muchos problemas que surgen de la variabilidad de las segmentaciones hechas por médicos y la cantidad de tiempo que cada médico dedica a analizar cada imagen. Uno de los enfoques de análisis de imágenes médicas más críticos es el registro de imágenes médicas, que ha sido un tema de investigación activa durante los últimos años. En este trabajo, propusimos un marco de optimización bayesiano para el registro de nubes de puntos para el análisis de formas de estructuras cerebrales. Aquí, confiamos en una versión modificada del algoritmo Iterative Closest Point (ICP). Este enfoque crea una función de caja negra que recibe parámetros de entrada para realizar una transformación de nube de puntos. Luego, usamos una métrica de similitud que muestra el rendimiento de la transformación. Con esta métrica de similitud, construimos una función para definir una estrategia bayesiana que nos permita encontrar el óptimo global de la función basada en la métrica de similitud. Para ello, utilizamos la Optimización Bayesiana, que realiza una optimización global de funciones desconocidas realizando observaciones y construyendo un marco probabilístico. Este modelo considera todas las observaciones anteriores, lo que evita que la estrategia caiga en un óptimo local, como suele ocurrir en estrategias basadas en enfoques de optimización clásicos. Finalmente, evaluamos el modelo realizando un proceso de registro de nubes de puntos correspondientes a estructuras cerebrales en diferentes instancias de tiempo pertenecientes a pacientes con Asfixia perinatal de la Clínica Comfamiliar Risaralda. Este enfoque nos permite analizar los cambios estructurales en el cerebro de los pacientes durante su evolución clínica. Los resultados experimentales muestran una convergencia más rápida hacia el óptimo global. Además, el modelo propuesto evidenció resultados robustos de optimización para estrategias de registro en nubes de puntos.

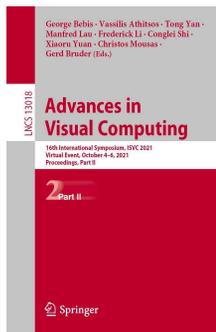
Autor:

Mauricio Castaño Aguirre
Ingeniero Electrónico
Estudiante de Maestría

Filiaciones

Universidad Tecnológica
de Pereira.

Comfamiliar Risaralda



“Puntos cercanos iterativos Bayesianos para el análisis de la forma de las estructuras cerebrales” (Brain Shape Correspondence Analysis Using Variational Mixtures for Gaussian Process Latent Variable Models).

Analizar estructuras cerebrales en el campo de la imagen médica presenta problemas desafiantes debido a la heterogeneidad de las enfermedades neurológicas. Además, medir cambios cerebrales de manera cuantitativa en el neurodesarrollo es crucial para evaluar correctamente los resultados clínicos. Desde una perspectiva de visión por computadora, establecer correspondencias entre formas a menudo requiere calcular medidas de similitud que, en la mayoría de los casos, no están disponibles. Este artículo propone un marco probabilístico no supervisado para el análisis de correspondencia de formas en estructuras cerebrales utilizando aprendizaje no supervisado variacional.

El marco probabilístico captura de manera integral la forma de las estructuras cerebrales a partir de descriptores superficiales. Luego, aprendemos representaciones espaciales latentes agrupadas de los descriptores superficiales utilizando distribuciones de mezclas para modelos de variables latentes de procesos gaussianos (GPLVM), lo que evita el cálculo de medidas de similitud y clasifica los vectores latentes resultantes para establecer correspondencias entre grupos. Los resultados experimentales muestran cómo el modelo propuesto captura no linealidades en formas 3D no rígidas, incluso cuando presentan oclusiones o parcialidades. Estos resultados demuestran que el modelo propuesto es adecuado para el análisis de correspondencia de formas.

Autores:

Juan Pablo Velásquez Minoli
Ingeniero Electrónico
Maestría

Álvaro Ángel Orozco
Ingeniero PhD

Gloria Liliana Porras Hurtado
Médica Genetista

Hernán Felipe García
Ingeniero PhD

Filiaciones

Universidad Tecnológica
de Pereira.

Comfamiliar Risaralda



Influencia de la identificación temprana y resultados de la terapia de la deficiencia temprana de metilen-tetra-hidrofolato-reductasa (MTHFR) a largo plazo. (Influence of early identification and therapy on long-term outcomes in early-onset MTHFR deficiency).

La deficiencia de MTHFR es un grave error congénito del metabolismo que conduce al deterioro de la re metilación de la homocisteína a metionina. Los pacientes neonatales y de inicio temprano generalmente presentan una grave deterioro neurológico agudo que pone en peligro su vida. Además, los datos sobre los resultados a largo plazo en pacientes de inicio temprano son escasos. Los objetivos de este estudio fueron (1) estudiar y describir los parámetros clínicos y de laboratorio de pacientes con deficiencia de MTHFR de inicio temprano (es decir, ≤ 3 meses de edad) y (2) identificar factores predictivos para resultados del neurodesarrollo graves en una cohorte de pacientes con deficiencia de MTHFR de inicio temprano y tardío. Para ello, realizamos un estudio retrospectivo de cohorte multicéntrico e internacional con 72 pacientes con deficiencia de MTHFR de 32 centros metabólicos internacionales. Se describieron las características de los 32 pacientes con deficiencia de MTHFR de inicio temprano al momento del diagnóstico y en la última visita de seguimiento. Se utilizó el análisis de regresión logística para identificar factores predictivos de resultados de neurodesarrollo graves en un conjunto más amplio de pacientes con deficiencia de MTHFR de inicio temprano y no temprano. La mayoría de los pacientes con deficiencia de MTHFR de inicio temprano ($n = 32$) presentaron síntomas neurológicos (76%) y dificultades para alimentarse (70%) al momento del diagnóstico. En la última visita de seguimiento (tiempo medio de seguimiento de 8,1 años), el 76% de los pacientes tratados de inicio temprano ($n = 29$) presentaron un resultado de neurodesarrollo grave. Entre toda la población de estudio de 64 pacientes, el diagnóstico pre-sintomático se asoció de manera independiente con un resultado de neurodesarrollo significativamente mejor (OR ajustado 0.004, [0.002-0.232]; $p = 0.003$). Este estudio proporciona evidencia de los beneficios del diagnóstico pre-sintomático y del manejo terapéutico adecuado, destacando la necesidad de realizar pruebas sistemáticas de detección de deficiencia de MTHFR en recién nacidos y de tratamiento pre- sintomático que pueda mejorar los resultados.

Autores:

Mathilde Yverneau
Stéphanie Leroux
Apolline Imbard
Florian Gleich
Alina Arion
Caroline Moreau
Marie-Cécile Nassogne
Marie Szymanowski
Marine Tardieu
Guy Touati
María Bueno
Kimberly A. Chapman
Yin-Hsiu Chien
Martina Huemer
Pavel Ješina
Mirian C. H. Janssen
Stefan Kölker
Viktor Kožich
Christian Lavigne
Allan Meldgaard Lund
Fanny Mochel
Andrew Morris
Mónica Ruiz Pons
Gloria Liliana Porras Hurtado
Jean-François Benoist
Léna Damaj
Manuel Schiff

Filiación:

Red Mundial de Homocistinuria
Comfamiliar Risaralda



Caracterización clínica y funcional de pacientes con atrofia muscular espinal en el centro occidente colombiano

Introducción:

La atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa huérfana de origen genético que afecta las neuronas motoras del asta anterior de la médula espinal, y produce atrofia y debilidad muscular. En Colombia, son pocos los estudios publicados sobre la enfermedad y no hay ninguno con análisis funcional. **Objetivo.** Caracterizar clínica y funcionalmente una serie de casos de atrofia muscular espinal del centro-occidente colombiano. **Materiales y métodos.** Se hizo un estudio descriptivo transversal, entre el 2007 y el 2020, de pacientes con diagnóstico clínico y molecular de atrofia muscular espinal que consultaron en el centro de atención. La evaluación funcional se realizó con las escalas Hammersmith y Chop Intend. En la sistematización de los datos, se empleó el programa Epi-Info, versión 7.0. **Resultados.** Se analizaron 14 pacientes: 8 mujeres y 6 hombres. La atrofia muscular espinal más prevalente fue la de tipo II, la cual se presentó en 10 casos. Se encontró variabilidad fenotípica en términos de funcionalidad en algunos pacientes con atrofia muscular espinal de tipo II, cinco de los cuales lograron alcanzar la marcha. La estimación de la supervivencia fue de 28,6 años. **Conclusiones.** Los hallazgos en el grupo de pacientes analizados evidenciaron que los puntajes de la escala de Hammersmith revisada y expandida, concordaron con la gravedad de la enfermedad.

Autores:

Natalia Cardona Ramírez
Fisioterapeuta

Sandra Jhoana Ocampo
Médica

Jorge Mario Estrata Álvarez
Epidemiólogo

María Isabel Mojica
Fisiatra

Gloria Liliana Porras Hurtado
Médica Genetista

Filiación:

Comfamiliar Risaralda



Nuevos genes y diferencias sexuales en la severidad del COVID-19. (Novel genes and sex differences in COVID-19 severity).

Autores:

Raquel Cruz, Silvia Diz de Almeida, Miguel López de Heredia, Inés Quintela, Francisco C Ceballos, Guillermo Pita, José M Lorenzo Salazar, Raíela González Montelongo, Manuela Gago Domínguez, Marta Sevilla Porras, Jair Antonio Tenorio Castaño, Julian Nevado, Jose María Aguado, Carlos Aguilar, Sergio Aguilera Albasa, Virginia Almadana, Berta Almoguera, Nuria Alvarez, Álvaro Andreu Bernabeu, Eunáte Arana Arri, Celso Arango, María J Arranz, María Jesus Artiga, Raúl C Baptista Rosas, María Barreda Sánchez, Moncef Belhassen Garcia, Joao F Bezerra, Marcos A C Bezerra, Lucía Boix-Palop, María Brion, Ramón Brugada, Matilde Bustos, Enrique J Calderón, Cristina Carbonell, Luis Castano, Jose E Castela, Rosa Conde Vicente, M Lourdes Cordero Lorenzana, Jose L Cortes Sanchez, Marta Corton, M Teresa Darnaude, Alba De Martino Rodríguez, Víctor del Campo Pérez, Aranzazu Diaz de Bustamante, Elena Domínguez Garrido, Andre D Luchessi, Rocio Eiros, Gladys Mercedes Estigarribia Sanabria, María Carmen Fariñas, Uxia Fernández Robelo, Amanda Fernández Rodríguez, Tania Fernández Villa, Belén Gil Fournier, Javier Gómez Arrue, Beatriz González Álvarez, Fernan Gonzalez Bernaldo de Quirós, Javier González Peñas, Juan F. Gutiérrez Bautista, María José Herrero, Antonio Herrero Gonzalez, María A Jimenez Sousa, María Claudia Lattig, Anabel Liger Borja, Rosario Lopez Rodríguez, Esther Mancebo, Caridad Martín López, Vicente Martín, Oscar Martínez Nieto, Iciar Martínez Lopez, Michel F Martínez Resendez, Angel Martínez Perez, Juliana F Mazzeu, Eleuterio Merayo Macías, Pablo Minguez, Víctor Moreno Cuerda, Vivian N Silbiger, Silviene F Oliveira, Eva Ortega Páino, Mara Parellada, Estela Paz-Artal, Ney P C Santos, Patricia Pérez Matute, Patricia Perez, M Elena Pérez Tomás, Teresa Perucho, Mel Lina Pinsach Abuin, Ericka N Pompa Mera, Gloria L Porras Hurtado, Aurora Pujol, Soraya Ramiro León, Salvador Resino, Marianne R Fernandes, Emilio Rodríguez Ruiz, Fernando Rodríguez Artalejo, José A Rodríguez Garcia, Francisco Ruiz Cabello, Javier Ruiz Hornillos, Pablo Ryan, José Manuel Soria, Juan Carlos Souto, Eduardo Tamayo, Álvaro Tamayo Velasco, Juan Carlos Taracido Fernandez, Alejandro Teper, Lilian Torres Tobar, Miguel Urioste, Juan Valencia-Ramos, Zuleima Yáñez, Ruth Zarate, Tomoko Nakanishi, Sara Pigazzini, Frauke Degenhardt, Guillaume Butler Laporte, Douglas Maya Miles, Luis Bujanda, Youssef Bouysran, Adriana Palom, David Ellinghaus, Manuel Martínez Bueno, Selina Rolker, Sara Amitrano, Luisa Roade, Francesca Fava, Christoph D Spinner, Daniele Prati, David Bernardo, Federico Garcia, Gilles Darcis, Israel Fernández Cadenas, Jan Cato Holter, Jesus M Banales, Robert Frithiof, Stefano Duga, Rosanna Asselta, Alexandre C Pereira, Manuel Romero Gómez, Beatriz Nafra Jimémez, Johannes R Hov, Isabelle Migeotte, Alessandra Renierj, Anna M Planas, Kerstin U Ludwig, María Buti, Souad Rahmouni, Marta E Alarcón Riquelme, Eva C Schulte, Andre Franke, Tom H Karlens, Luca Valenti, Hugo Zeberg, Brent Richards, Andrea Ganna, Mercè Boada, Itziar de Rojas, Agustín Ruiz, Pascual Sánchez-Juan, Luis Miguel Real, SCOURGE Cohort Group, HOSTAGE Cohort Group, GRA@CE Cohort Group, Encarna Guillen Navarro, Carmen Ayuso, Anna González Neira, José A Riancho, Augusto Rojas Martínez, Carlos Flores, Pablo Lapunzina, Angel Carracedo.

Filiación: Consorcio SCOURGE Iberoamericano de COVID19
Comfamiliar Risaralda

Aquí, describimos los resultados de un estudio a nivel del genoma realizado en 11,939 casos positivos de enfermedad por coronavirus 2019 (COVID-19) con una extensa información clínica, reclutados en 34 hospitales de toda España (consorcio SCOURGE al cual pertenece Comfamiliar Risaralda). En los estudios de asociación de todo el genoma desglosados por sexo para la hospitalización por COVID-19, la significancia a nivel del genoma ($P < 5 \times 10^{-8}$) se encontró únicamente en hombres para las variantes en los loci 3p21.31 y 21q22.11 ($P = 1.3 \times 10^{-22}$ y $P = 8.1 \times 10^{-12}$, respectivamente), y para las variantes en 9q21.32 cerca de TLE1 solo en mujeres ($P = 4.4 \times 10^{-8}$). En una segunda fase, los resultados se combinaron con una cohorte española independiente (1598 casos de COVID-19 y 1068 controles de la población), revelando en el análisis general dos nuevos loci de riesgo en 9p13.3 y 19q13.12, con variantes prioritarias de mapeo fino asociadas funcionalmente con AQP3 ($P = 2.7 \times 10^{-8}$) y ARHGAP33 ($P = 1.3 \times 10^{-8}$), respectivamente.

El meta-análisis de ambas fases con cuatro estudios europeos estratificados por sexo de la Iniciativa de Genética del Huésped (HGI) confirmó la asociación de los loci 3p21.31 y 21q22.11 predominantemente en hombres y replicó una variante informada recientemente en 11p13 (ELF5, $P = 4.1 \times 10^{-8}$). Se replicaron seis de los loci descubiertos por HGI de COVID-19 y se predijo el estrato de gravedad en SCOURGE mediante un puntaje de riesgo genético basado en HGI. También encontramos una mayor heredabilidad y diferencias de heredabilidad más grandes por edad (<60 o ≥ 60 años) en hombres que en mujeres. La detección paralela a nivel del genoma de la depresión por endogamia en SCOURGE también mostró un efecto de homocigosidad en la hospitalización y gravedad de COVID-19, y este efecto fue más fuerte en hombres mayores. En resumen, se proporcionan nuevos genes candidatos para la gravedad de COVID-19 y evidencia que respalda diferencias significativas genéticas entre los sexos.

Reacciones de hipersensibilidad y terapia de reemplazo enzimático: resultados y seguridad de la desensibilización rápida en 1008 infusiones.

Introducción:

Los pacientes con mucopolisacaridosis (MPS) muestran enzimas lisosomales deficientes que conducen a la acumulación de glicosaminoglicanos en una miríada de células y tejidos. En estos pacientes se han descrito mal funcionamiento de múltiples órganos y anomalías en el crecimiento y desarrollo. La terapia de reemplazo enzimático (ERT) es la estrategia terapéutica más importante para los pacientes con MPS, ya que ralentiza la progresión de la enfermedad, mejora los síntomas y mejora la calidad de vida relacionada con la salud. El tratamiento enzimático específico está disponible para pacientes con MPS I, II, IVA, VI y VII. La excepción de vestronidasa alfa-vjvk (que se administra cada dos semanas), las enzimas recombinantes se administran en infusiones intravenosas semanales.

Las reacciones de hipersensibilidad inmediata (IHR, por sus siglas en inglés) relacionadas con la infusión de enzimas son infrecuentes y pueden ser de leves a moderadas e incluyen síntomas cutáneos, gastrointestinales y respiratorios. La desensibilización rápida a fármacos (RDD) es una técnica terapéutica que modifica la respuesta inmunitaria de los pacientes alérgicos a aquellos fármacos a los que son alérgicos. La RDD induce una tolerancia temporal que solo puede mantenerse mientras se mantengan los niveles séricos del fármaco, y la tolerancia temporal se pierde tan pronto como se elimina el fármaco. La interrupción de la terapia de reemplazo enzimático (ERT) empeora significativamente la visceromegalia, la función respiratoria y la capacidad para caminar en pacientes con mucopolisacaridosis. Dado que el ERT es la única alternativa terapéutica posible para la mayoría de los pacientes, las reacciones de hipersensibilidad son una causa de interrupción temprana del tratamiento. Los pacientes que experimentan reacciones de hipersensibilidad al ERT pueden beneficiarse de una desensibilización rápida para recibir su tratamiento de manera segura.



Autores:

Carolina Sánchez Aranda, MD, PhD
Marcelo Vívolo Aun, MD, PhD
Carolina Fischinger Moura de Souza, MD, PhD
Dr. Rodrigo Rezende Arantes
Ana María Martins, MD, PhD
Dirceu Solé, MD, PhD
Gloria Liliana Porrás-Hurtado, MD, PhD

Filiación:

Red Latinoamericana de Expertos en Mucopolisacaridosis

Comfamiliar Risaralda



Tesis de Maestría en Ingeniería Eléctrica

Análisis de morfología estructural cerebral a partir de correspondencias de forma usando variaciones en múltiples vistas no supervisado

Resumen El análisis de estructuras biológicamente relevantes trae consigo diferentes problemas representativos, debido a los cambios que pueden surgir en un paciente a la hora de realizar procedimientos médicos necesarios para la determinación de algún tipo de anomalía corporal, como puede ser los cambios en la respiración que llevan al mismo tiempo un aumento o disminución en la frecuencia cardíaca, también, cambios en el humor del paciente pueden generar ansiedad o algún otro tipo de anomalía, resultando así en múltiples estados en estructuras corporales complejas. Encontrar correspondencias entre diferentes formas complejas proveniente de mallas en 3D suele ser una tarea engorrosa, ya que no siempre es posible encontrar medidas de similitud entre elementos en imágenes de resonancia magnética u otro estudio médico. Dado que encontrar correspondencias en estructuras biológicas aleatoriamente cambiantes de acuerdo a las circunstancias del sujeto, en este proyecto se propone una metodología para describir estructuras cerebrales basada en variational multiview unsupervised learning, el cuál al ser un aprendizaje no supervisado permite la búsqueda de variabilidad similar entre elementos no rígidos a pesar de que ocurran algunos cambios en ellos, también se incluye el uso de múltiples vistas como una estrategia para mejorar la forma en la que se observa y trata la información proveniente de imágenes de resonancia magnética facilitando así la extracción de características representativas y finalmente se aplica inferencia variacional, la cual permite el manejo de modelos Bayesianos intratables computacionalmente usualmente requeridos en la creación de variables latentes, al inferir funciones de densidad de probabilidad simples sobre estos, aumentando la velocidad de convergencia del mismo y su grado de acierto. Los resultados muestran como los modelos propuestos logran capturar en gran medida las no linealidades presentes en formas 3D no rígidas, incluso cuando estas presentan oclusión o parcialidades, demostrando así ser técnicas viables para el manejo de correspondencia de formas.

Autores:

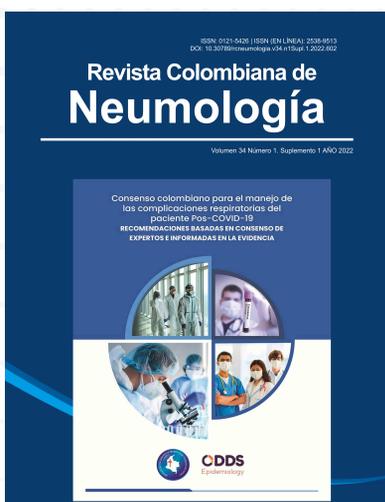
Juan Pablo Velásquez Minoli
Ingeniero Maestría

Hernan Felipe García Arias
Ingeniero PhD

Filiación:

Universidad Tecnológica
de Pereira

Comfamiliar Risaralda



Consenso colombiano para el manejo de las complicaciones respiratorias del paciente Pos-COVID-19. Recomendaciones basadas en el consenso de expertos e informadas en la evidencia.

La evidencia sugiere que los síntomas pulmonares a largo plazo y el deterioro funcional ocurren en una proporción de individuos después de la infección por SARS-CoV-2. Aunque aún no se ha determinado la proporción de pacientes afectados, los médicos se enfrentan cada vez más a pacientes que informan síntomas respiratorios y deterioro más allá de la fase aguda de COVID-19. Ante la necesidad de protocolizar las conductas de tratamiento, la Asociación Colombiana de Neumología y Cirugía de Tórax (Asonemocito) conformó un grupo de trabajo para desarrollar recomendaciones informadas y basadas en la evidencia, por consenso de expertos, para el manejo de las complicaciones respiratorias en el paciente pos-COVID-19. Las recomendaciones realizadas por profesionales de distintas áreas de Asonemocito tienen el propósito de ayudar al profesional clínico en atención primaria, en el manejo de las posibles complicaciones respiratorias que pueden aparecer durante los meses posteriores al cuadro agudo de la enfermedad causada por el coronavirus (COVID-19) y estandarizar su seguimiento. Métodos. La construcción del documento **se desarrolló en seis etapas:**

1. Definición de las preguntas objeto de investigación y contenido.
2. Búsqueda, tamización, evaluación y selección de la evidencia.
3. Elaboración de resumen de evidencia dando respuesta a las preguntas objeto.
4. Discusión en paneles formales.

Autores:

Manuel Conrado Pacheco Gallego
Médico Internista Neumólogo

Germán Augusto Díaz Santos
Mauricio Orozco Levi
Carlos Eduardo Aguirre Franco
Iván De Jesús Baños Álvarez
Diana Patricia Ortiz Barajas
Robin Alonso Rada Escobar
Isabel Palacios Ortega
Franco Eduardo Montufar Andrade
Abraham Ali Munive
Odds Epidemiology
Alfredo Saavedra Rodríguez
Horacio Giraldo Estrada
Rubén Darío Contreras Páez

Filiaciones:

Asonemocito - Asociación
Colombiana de Neumología y
Cirugía de Torax

Respiremos S.A.S

Comfamiliar Risaralda

5. Generación de recomendaciones.
6. Redacción y construcción del documento de consenso.

Resultados. Los 85 participantes llegaron a un consenso y formularon **71 recomendaciones en relación con los siguientes enfoques:**

1. Definición síndrome pos-COVID.
2. Rehabilitación pulmonar y neuromuscular.
3. Función pulmonar.
4. Radiología e imágenes diagnósticas en síndrome pos-COVID-19.
5. Manejo anticoagulante y tromboembolismo posCOVID-19.
6. Secuelas en vía aérea broncoscopia.
7. Fibrosis pulmonar y neumonía de organización secundaria.
8. Consideraciones oxigenoterapia.

Conclusión.

Las recomendaciones formuladas deben servir como una guía provisional para facilitar el tratamiento de los pacientes con síndrome pos-COVID-19 pulmonar. A medida que surja nueva evidencia, es posible que sea necesario reconsiderar y revisar cuidadosamente estas recomendaciones.



Variantes patogénicas en FOXI3 causan microtia y microsomía craneofacial. (BRIEF REPORT Damaging variants in FOXI3 cause microtia and craniofacial macrosomia)

La Microsomía craneofacial (CFM) representa un espectro de malformaciones craneofaciales que van desde microtia aislada con o sin atresia auricular hasta subdesarrollo del maxilar, mandíbula, órbita, tejido facial y/o nervio facial. Las causas genéticas de CFM siguen siendo en gran parte desconocidas. Dentro del estudio colaborativo de Malformaciones Congénitas ECLAMC en convenio con el hospital Seattle de USA y el instituto Nacional de salud de los Estados unidos NIH. Realizamos secuenciación del genoma y análisis de ligamiento en pacientes y familias con microtia y CFM de etiología genética desconocida. Las consecuencias funcionales de las variantes perjudiciales de sentido erróneo se evaluaron mediante la expresión de proteínas tipo salvaje y mutantes in vitro. Resultados: Estudiamos una familia de 5 generaciones con microtia, identificando una variante de sentido erróneo en FOXI3 (p.Arg236Trp) como la causa de la enfermedad (logaritmo de las probabilidades = 3.33). Posteriormente, identificamos a 6 individuos de 3 familias adicionales con fenotipos del espectro microtia-CFM que albergan variantes dañinas en FOXI3, un regulador del desarrollo ectodérmico y de la cresta neural. Se identificaron variantes de sentido erróneo en la secuencia de localización nuclear en casos con microtia aislada con atresia auricular y se observó que afectaban la localización subcelular de FOXI3. Se encontraron variantes de pérdida de función en pacientes con microtia e hipoplasia mandibular (CFM), lo que sugiere sensibilidad a la dosis de FOXI3.

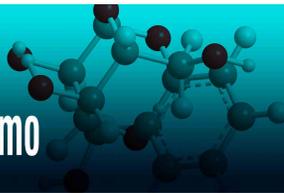
Conclusión: Las variantes patogénicas en FOXI3 son la segunda causa genética más frecuente de CFM, causando el 1% de todos los casos, incluyendo el 13% de los casos familiares en nuestra cohorte.

Autores:

Daniel Quiat
Andrew T. Timberlake
Justin J. Curran
Michael L. Cunningham
Barbara McDonough
Maria A. Artunduaga
Steven R. DePalma
Milagros M. Duenas Roque
Joshua M. Gorham
Jonas A. Gustafson
Usama Hamdan
Anne V. Hing
Paula Hurtado Villa
Yamileth Nicolau
Gabriel Osorno
Harry Pachajoa
Gloria L. Porras Hurtado
Lourdes Quintanilla Dieck
Luis Serrano
Melissa Tumblin
Ignacio Zarante
Daniela V. Luquetti
Roland D. Eavey
Carrie L. Heike
Jonathan G. Seidman
Christine E. Seidman

Filiación:

Children's Hospital Los Angeles and
University of Southern California
Craniofacial Center at Seattle Children's
Hospital and University of Washington
School of Medicine
University of North Carolina
Hospital Edgardo Rebagliati Martins,
EsSalud
Pontificia Universidad Javeriana, Cali
Universidad Icesi
Comfamiliar Risaralda
Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá
Children's Hospital of Philadelphia



Manejo de hiperglucemia asociada al uso de pasireotida en pacientes con enfermedad de Cushing o acromegalia. Recomendaciones de un panel de expertos

La pasireotida ha demostrado eficacia en el tratamiento de pacientes con enfermedad de Cushing y acromegalia; sin embargo, es frecuente que los pacientes tratados con pasireotida presenten hiperglucemia. Objetivo: proporcionar lineamientos y recomendaciones en Colombia para el control y el manejo de hiperglucemia secundaria a pasireotida en pacientes con enfermedad de Cushing y acromegalia. Metodología: se utilizó la metodología de panel de expertos. Previo al panel se hizo una revisión de la evidencia disponible para las preguntas de interés formuladas por especialistas en Endocrinología, la cual fue actualizada posterior a la reunión. Participaron especialistas de diferentes zonas del país, quienes discutieron las preguntas y formularon recomendaciones para el control y el tratamiento de la hiperglucemia secundaria a pasireotida en enfermedad de Cushing y acromegalia.

Resultados:

Se formularon 16 recomendaciones para el control y manejo de la hiperglucemia secundaria al uso de pasireotida en pacientes con enfermedad de Cushing y 7 para pacientes.

Autores:

Alejandro Pinzón Tovar

Alin Abreu Lomba

Henry Mauricio Arenas
Médico Internista Endocrinólogo

Claudia Milena Gómez Giraldo

Doly Pantoja Guerrero

Alex Valenzuela

Andrés Felipe García

Nathalia Buitrago Gómez

Filiación:

Hospital Universitario de Neiva
Grupo de investigación
MI-Dneuropsy
Universidad Surcolombiana
Clínica Imbanaco
Grupo QuirónSalud
Universidad Tecnológica de
Pereira
Comfamiliar Risaralda
Hospital Universitario San Ignacio
Hospital Universitario
Departamental de Nariño
Fundación Cardioinfantil
Universidad Pontificia Bolivariana



Actualización del libro Nefrología Básica 2-Capítulo de libro Síndrome de lisis tumoral

El síndrome de lisis tumoral (SLT) es una complicación metabólica del cáncer, resultado de la lisis masiva de células, potencialmente mortal, caracterizada por hiperpotasemia, hiperuricemia, hiperfosfatemia e hipocalcemia (1). Es una emergencia oncológica con alta morbilidad y mortalidad, especialmente si el diagnóstico se retrasa, y las medidas de tratamiento no se instauran con prontitud. El aspecto más importante es identificar rápidamente a los pacientes con riesgo de SLT, para iniciar las maniobras adecuadas profilácticas y curativas.

Autores:

Dr. Jaime Torres Saltarín.

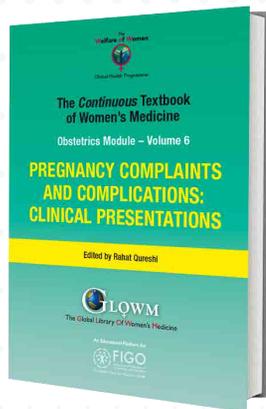
Médico Especialista Medicina Interna y Nefrología
Expresidente de Asociación Colombiana de Nefrología,
Profesor Universidad de Caldas.

Sandra Milena Botero Baena

Médico Especialista en Epidemiología, Residente de Medicina Interna Universidad de Caldas.

Filiación:

Asociación Colombiana de Nefrología



Cirugía y laparoscopia en embarazo: (Surgery and Laparoscopy in Pregnancy: Feasibility and Safety)

La cirugía mínimamente invasiva durante el embarazo ha representado uno de los grandes avances en la atención de las pacientes obstétricas que requieren manejo quirúrgico. La laparoscopia se consideró una técnica contraindicada en pacientes embarazadas dados los posibles riesgos de pérdida gestacional, parto prematuro, hipoxia fetal y disminución del flujo uterino debido al aumento de presión intraperitoneal, además del efecto del neumoperitoneo en la fisiología fetal y el riesgo potencial de lesiones de entrada como: perforación uterina, lesión fetal o ruptura prematura de membranas. En los últimos años, los datos han demostrado que los múltiples beneficios de la cirugía laparoscópica también son aplicables a la población gestante. Anualmente en los Estados Unidos, alrededor de 1 en 200 a 1 en 500 mujeres embarazadas se someten a cirugías abdominales no obstétricas. La gran mayoría constituyen patologías quirúrgicas abdominales de urgencia, como apendicitis, colelitiasis, y masas anexiales/de torsión. La laparoscopia es el abordaje más utilizado, con tasas de complicaciones muy bajas. El objetivo de esta revisión fue describir las recomendaciones para el uso de la técnica laparoscópica en pacientes embarazadas, las ventajas y desventajas de la técnica, los cambios fisiológicos del embarazo que se deben tomar en cuenta a la hora de elegir esta vía, así como sus posibles complicaciones y las formas pertinentes de prevenirlas.

Autores:

Angelica Maria Cuello Salcedo, MD
Ginecólogo Laparoscopista

Claudia Bastidas Guarin, MD
Ginecólogo Laparoscopista

José Duvan López-Jaramillo, MD
Ginecólogo Laparoscopista

Jorge Dario López Isanoa, MD
Ginecólogo Laparoscopista

Dany Leandro Piedrahita Gutierrez, MD
Ginecólogo Laparoscopista

Juan Diego Villegas Echeverri, MD
Ginecólogo Laparoscopista

Filiación:

ALGIA

Seguridad de la histerectomía total por laparoscopia entre el 2007 y 2017 en un hospital de alta complejidad, pereira, colombia. Estudio de cohorte. Safety of total laparoscopic hysterectomy in a high complexity Hospital in Pereira, Colombia, between 2007 and 2017. Cohort study.

Objetivo: objetivo describir las complicaciones intra y posoperatorias de la histerectomía total por laparoscopia (HTL) para patología benigna del útero y hacer una comparación con otros hospitales que tienen altos volúmenes de HTL. Materiales y métodos: estudio de cohorte retrospectivo en mujeres que se sometieron a HTL por patología ginecológica benigna entre 2007 y 2017 en una institución privada de alta complejidad, que atiende población perteneciente al régimen contributivo y subsidiado por el Estado en el Sistema General de Seguridad Social, en Pereira, Colombia, por el grupo de cirujanos del centro de entrenamiento ALGIA. Muestreo consecutivo.

Se describen la características sociodemográficas y clínicas basales, los hallazgos intraoperatorios y las complicaciones intra y posoperatorias. Se usó estadística descriptiva. Resultados: en el periodo de estudio se incluyeron 1.350 pacientes. El tiempo quirúrgico fue de 95 min (DE \pm 31), el sangrado quirúrgico 88 cc (DE \pm 66), el peso promedio del útero fue de 236 g (DE \pm 133). El 96,5% de las pacientes fueron evaluadas entre los 30 y 45 días. El 3,48% de las pacientes tuvieron complicaciones menores y el 2,5% complicaciones mayores. Tres pacientes requirieron conversión a laparotomía (0,23%). No hubo mortalidad en la muestra estudiada. Conclusión: la HTL es un procedimiento seguro y la tasa de complicaciones es similar a la de los mejores estándares internacionales. Es importante que se sigan haciendo estudios prospectivos con criterios objetivos de evaluación para comparar el desempeño de los diferentes grupos e instituciones que ofrecen procedimientos quirúrgicos y entrenamiento.



Autores:

Claudia Bastidas Guarín, MD, Msc^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

Claudia Patricia Zambrano Moncayo, MD^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

Jorge Darío López Isanoa, MD^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

José Duván López Jaramillo, MD^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

Ana Lucía Herrera Betancourt,^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

Angélica Cuello Salcedo, MD^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista

Eliana Gutiérrez-Calderón, Msc^{2,3}
Ginecólogo Laparoscopista

Danny Leandro Piedrahíta Gutiérrez, MD^{1,2}
Ginecólogo Laparoscopista
Juan Diego Villegas Echeverri, MD¹

Filiación:

ALGIA

INVESTIGACIONES GRUPO SALUD COMFAMILIAR CATEGORÍA A1 COLCIENCIAS

1 TESIS DE DOCTORADO • 11 TESIS DE MAESTRÍA • 20 TESIS DE PREGRADO

