



Perspectivas para el desarrollo de la investigación en el Perú: impacto en la salud

Pilar Mazzetti Soler y los Centros de Investigación del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas de Lima, Perú

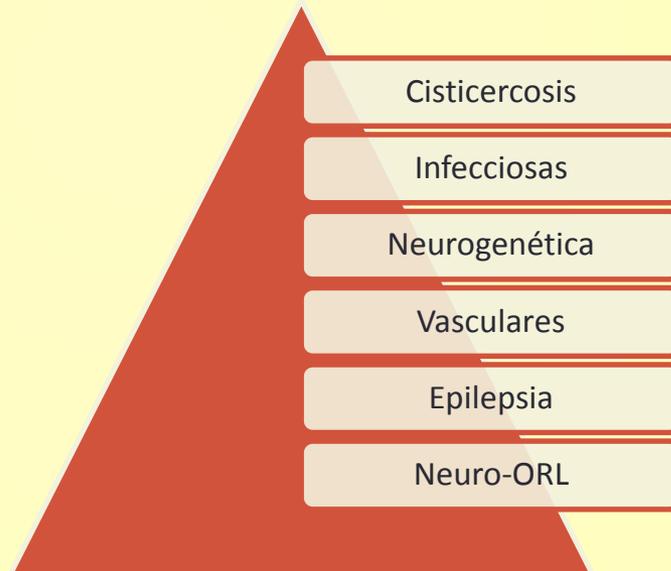


Desarrollo de Investigación a Través de Centros en el INCN

De la idea individual a la idea y desarrollo colectivo

**Investiga el
que sueña**

**Desarrolla
investigación
el equipo que se
organiza**



Desarrollo de la Neurogenética

Revolución tecnológica

- Década del cerebro
- PCR => autómatas
- Marcadores genéticos

Crecimiento exponencial de publicaciones

- Neurology: 52% genética
- 18 revistas en genética
- Neurogenetics, Ataxia, etc

Aplicación de nuevos conceptos

- Anticipación
- Efecto de dosis
- Expresión variable, etc.

Perú: Ley 29698

- Guías nacionales
- Programas de atención
- Financiamiento FISSAL, SIS

**Unidad
1995**



**Servicio
2004**



**Centro
2011**



**Centro de
Referencia**

Instituto, personas afectadas y otras Instituciones de salud

Consulta previa a la toma de muestra

60 minutos

Explicación de diagnóstico molecular y qué esperar
Entrevista semiestructurada
Evaluación neurológica – Escalas – Estadíos – MoCA/MMS

- EH
- EP
- Steinert
- SCAs
- Otros (22)

DOCENCIA

Consentimiento Toma de muestra

Consultas posteriores a la toma de muestra

60 minutos

Explicación hallazgos moleculares e implicancias
Posibilidad de orientación genética específica
Aspectos clínicos y contrareferencia

Base Asistencial e Información Sistematizada

60 minutos

Asesoramiento genético



Médico tratante

Investigación en paralelo

- Estudiantes:
- Tesis de pregrado
 - Tesis de postgrado

Líneas de Investigación

Correlación Clínico Molecular
Epidemiología Genética y Asociaciones

Desarrollo de técnicas de diagnóstico
Modificación y mejoramiento de técnicas

Proyecto de Investigación

Aprobación Comité de Ética

Ejecución, sustentación y aprobación

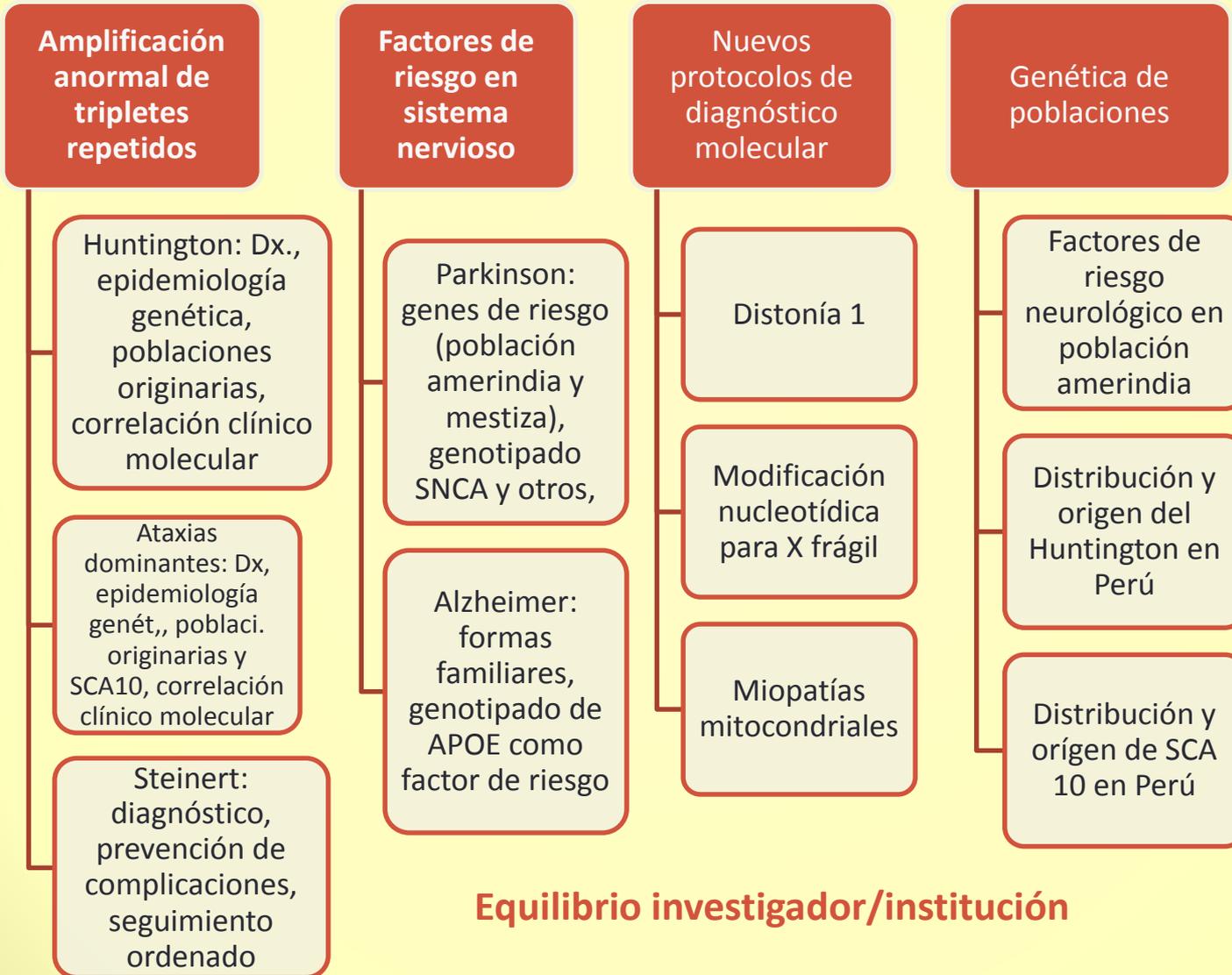
Estudiantes

Asesores

- Estrategias de búsqueda
- Bases de datos especializadas
- Bioinformática
- Zotero u otro
- **INGLÉS**

PUBLICACIÓN

Una Guía: Líneas de Investigación



Sistematización de Información y Registro Nacional de Enfermedades Neurológicas con Base Genética



- Colaboración Red Iberoamericana Multidisciplinaria para estudio de enfermedades de Movimiento RIBERMOV

≈ 150 personas afectadas



- Traducción para ingreso a Registro Mundial de Distrofia Miotónica del profesor Moxley

≈ 150 personas afectadas



- Colaboración Consorcio Latinoamericano para el estudio de la Genética del Parkinson LARGE PD

≈ 600 personas afectadas



- Colaboración Red Latinoamericana de Enfermedad de Huntington RLAH

≈ 380 personas afectadas



Base para toma de decisiones institucionales



Nunca solos: Alianzas estratégicas nacionales



Unidad de Movimiento
Involuntarios INCN



Facultad de Ciencias
Biológicas de la
Universidad Nacional
Mayor de San Marcos



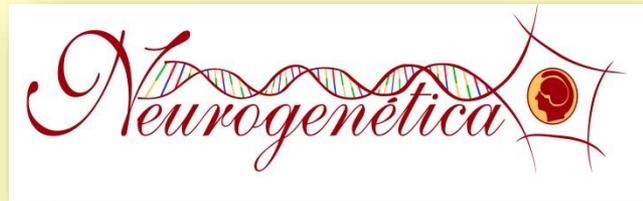
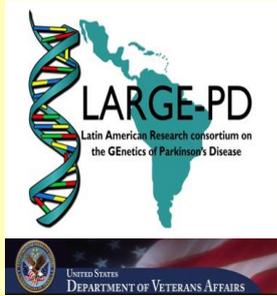
Facultad de Ciencias
Biológicas de la
Universidad Nacional
del Altiplano



Laboratorio de
Biotecnología y
Biología molecular del
Instituto Nacional de
Salud



Nunca solos: Alianzas estratégicas internacionales



Investigación en ataxias

Idea:

- La ataxia dominante más frecuente en el mundo es SCA3
- Tenemos familias con ataxia dominante

Al inicio:

- Busquemos SCA3 en el Perú



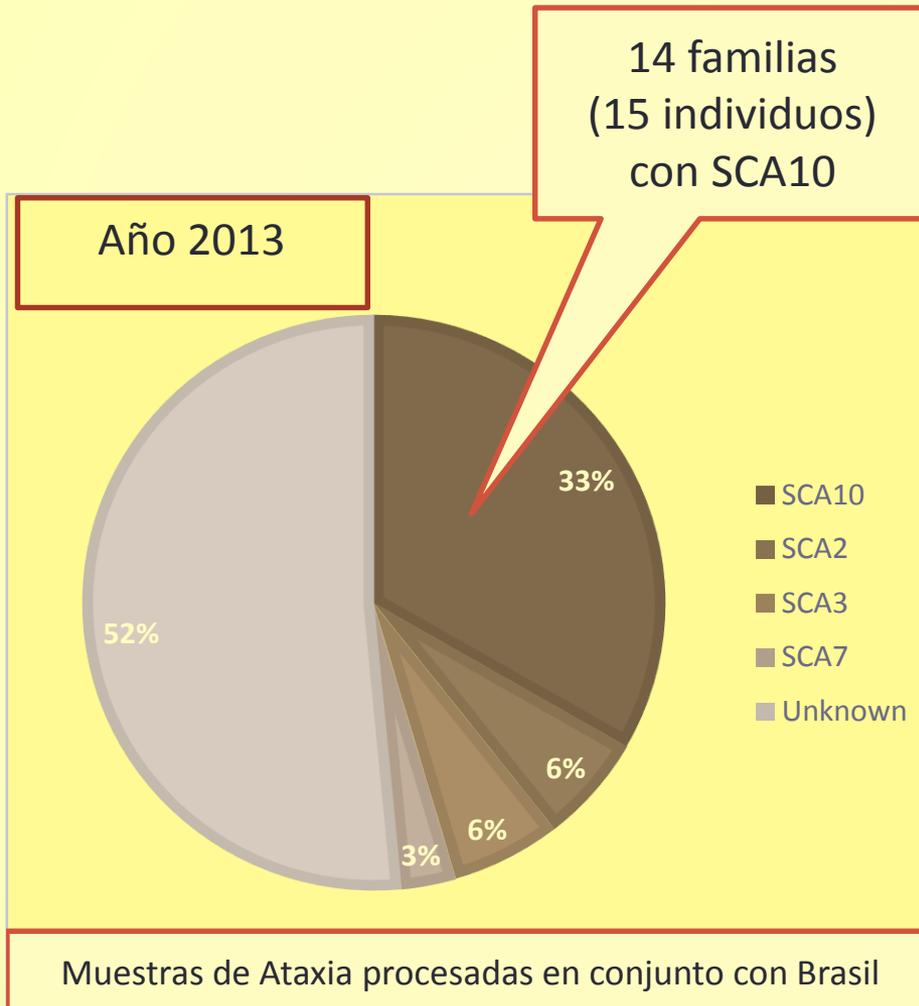
Investigación en ataxias 2013 => 2016

Replanteamiento

- ¿Cuál es la SCA más frecuente en el Perú?
- ¿Cuál es la distribución de alelos normales en las SCAs más frecuentes?
- ¿Poblaciones mestiza, quechua, aymara?



Investigación en ataxias 2011 => 2016



Año 2014

De un total de 34 familias :

- 41% SCA 10 (14 familias)
- 5 SCA2 (12%)
- 2 SCA3
- 1 SCA6
- 1 SCA 7
- 14 sin Dx. Molecular (41%)

Año 2016

19 familias afectadas

“Epidemiología genética de las ataxias dominantes en el Perú”

Ataxia 2

Implementación del diagnóstico

Distribución poblacional del gen normal

Relación fenotipo/genotipo gen mutado

Población amerindia

Ataxia 3

Implementación del diagnóstico

Distribución poblacional del gen normal

Relación fenotipo/genotipo gen mutado

Población amerindia

PNP y neurofisiología

Ataxia 10

Implementación del diagnóstico

Distribución poblacional del gen normal

Relación fenotipo/genotipo gen mutado

Población amerindia

Convulsiones y EEG

Deterioro cognitivo

Tesista biólogo

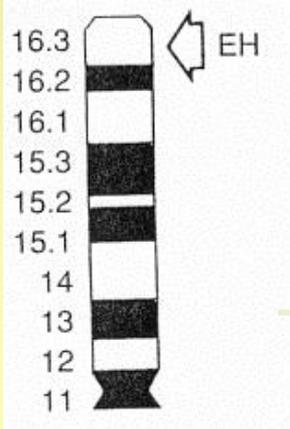
Tesista biólogo

Tesista médico

Tesista médico

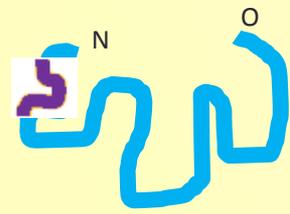
SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 ... SCA10

Huntington en Perú

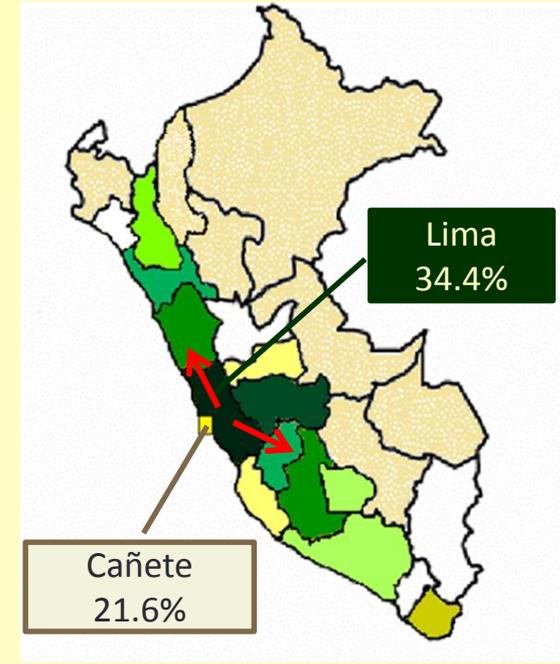


Mutación Completa
Pre-mutación
Normal

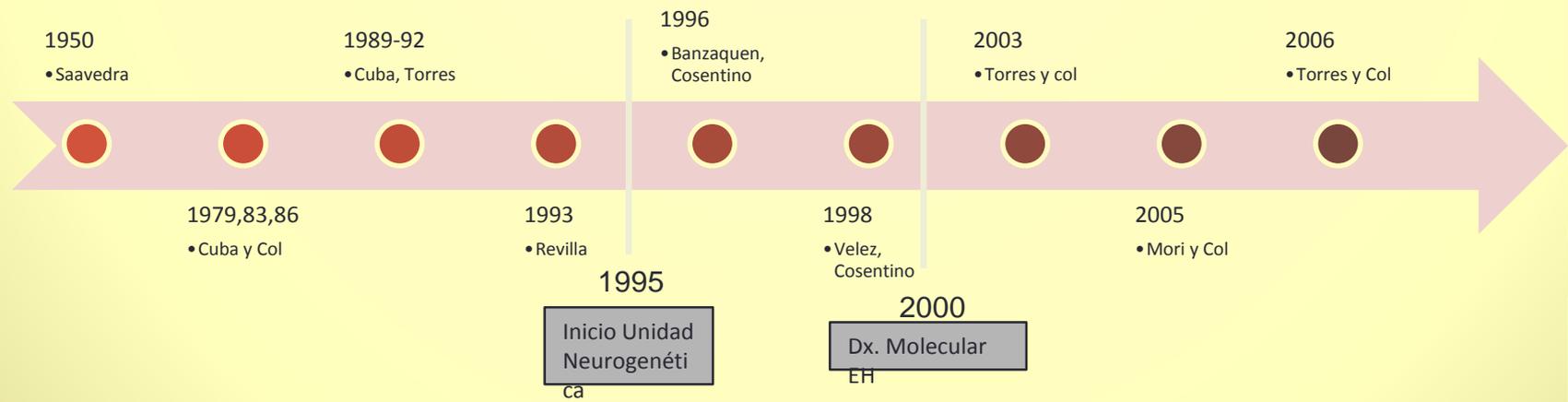
Poliglutamina



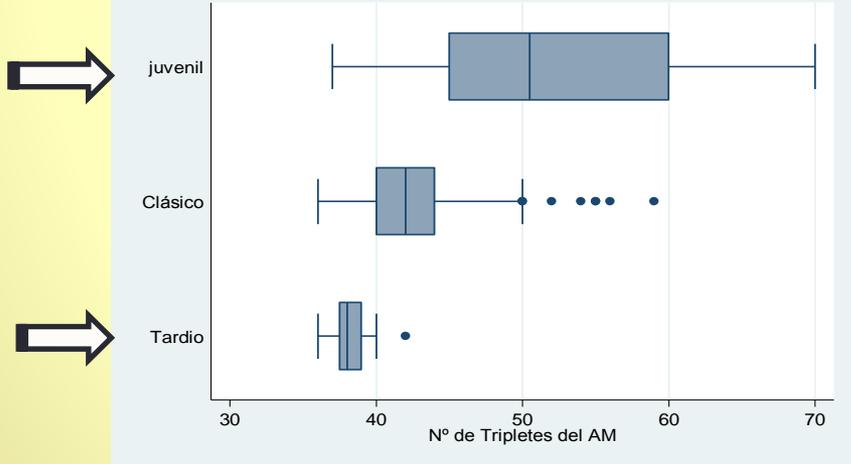
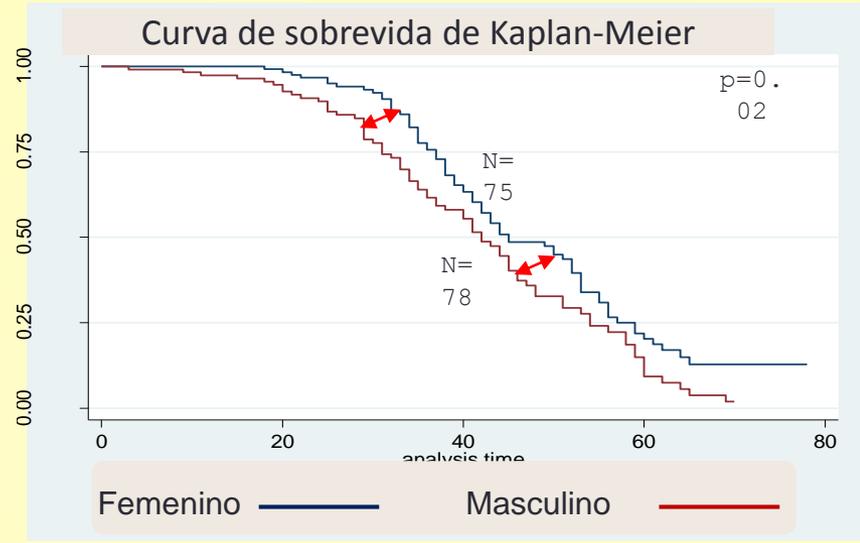
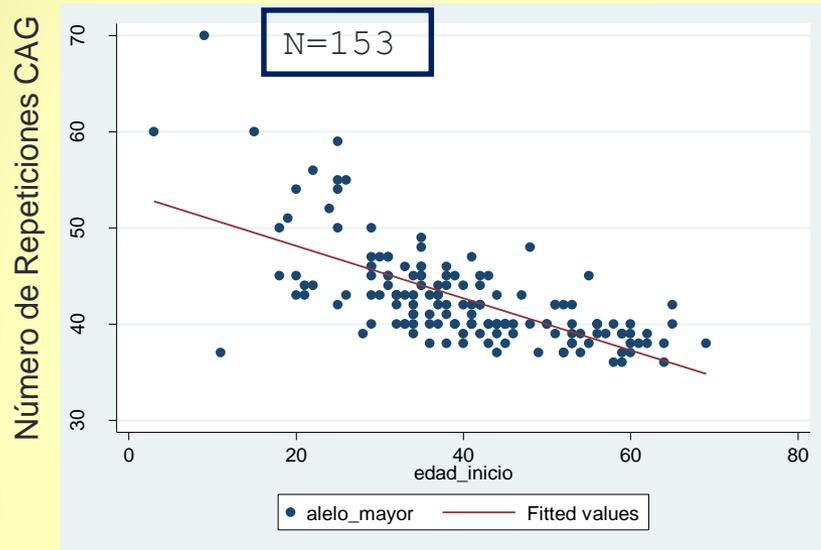
- Disfunción cadena respiratoria
- Radicales libres
- Excitotoxicidad
- Alt. ubiquitina-proteosoma
- Apoptosis



Prevalencia Cañete: 40/100 000



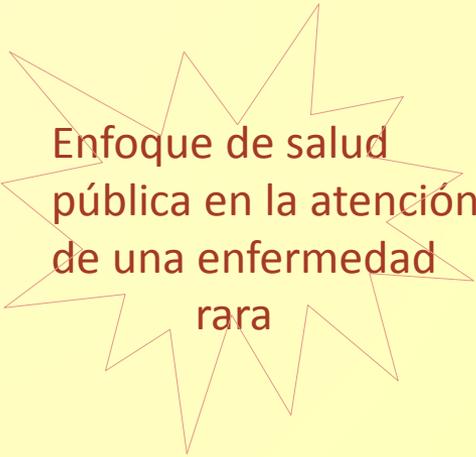
Ahora sabemos: Enfermedad de Huntington



Huntington en población joven
Huntington en población adulta mayor
Costo de la enfermedad de Huntington
Origen del Huntington en Perú
Programa de atención
Guía de atención

Aplicación: Llevando la atención a donde es necesaria

- Inicio de actividades con la Microred de Cañete-Yauyos para la atención de familias afectadas en Postas y Centros de Salud de la zona
- Capacitación del personal médico, de enfermería, asistentes sociales y nutricionistas
- Detección y distribución de casos en Cañete
- Primer intento de:
 - Atención protocolizada de familias
 - Seguimiento ordenado
 - Prevención de daños
 - Acceso a tratamiento especializado
 - Orientación a personas en riesgo

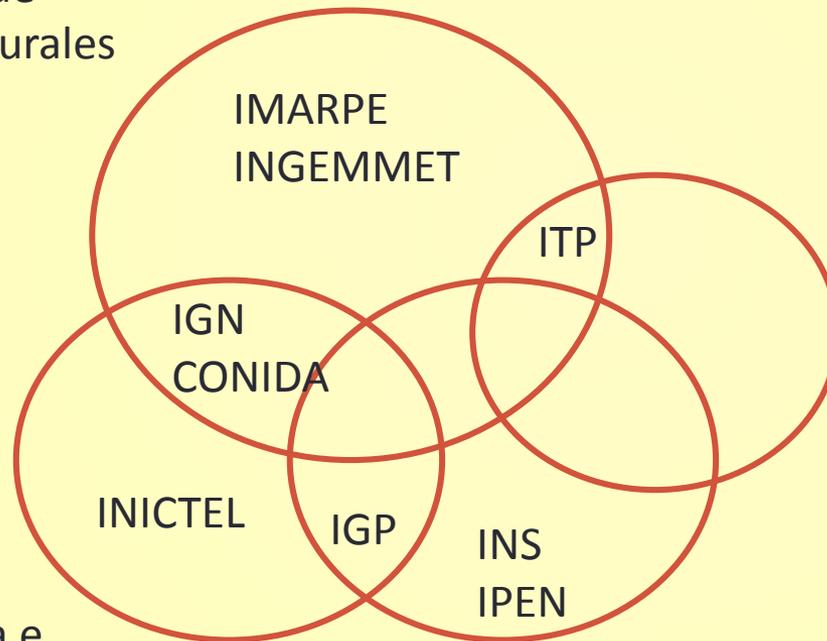


Enfoque de salud pública en la atención de una enfermedad rara

Ámbitos de Actividades de Investigación de Institutos Públicos

Exploración y Explotación de Recursos naturales

Investigación Industrial

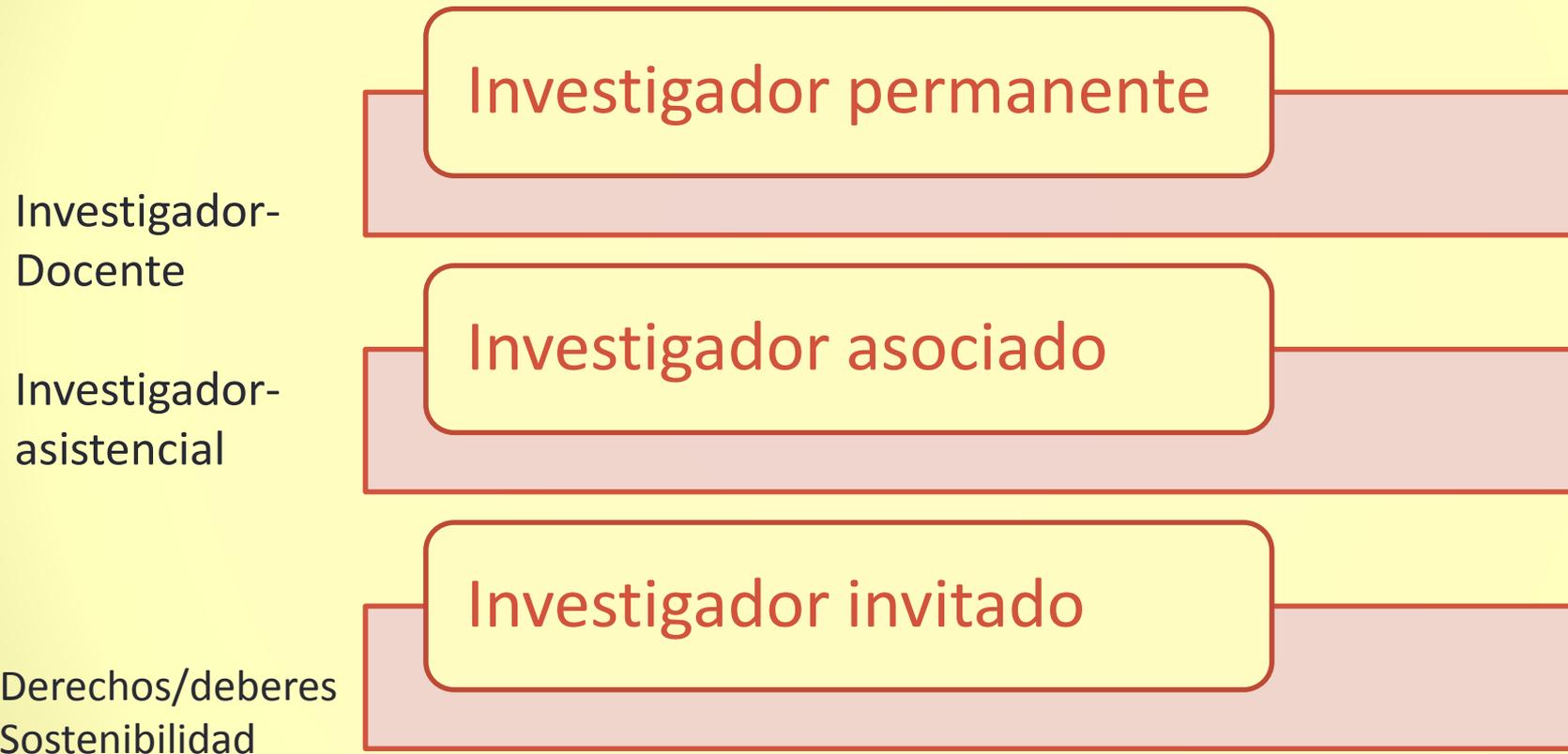


Infraestructura e Institutos Generadores De Conocimientos

Tenemos que hacernos un lugar En el Sistema y en la Institución

Seguridad y Salud Nacional

Crear categorías de investigadores



Hay otros modelos: Concytec, Universidades

¿Cómo promover investigación?

¿Quiénes investigan?

- Desde el inicio: jóvenes
- Un mentor
- Un equipo
- Escalonado: un caso, varios casos, ayuda en una hipótesis, planteo una hipótesis
- Prioridades **consensuadas**:
 - El investigador
 - La institución
 - El país

¿Cómo investigan?

- Se necesita:
- Tiempo, fondos **CREAR FONDOS**
- Pertenencia
- Pertinencia
- Trabajo en equipo
- Reconocimiento
 - Del trabajo
 - De su utilidad
 - Económico
- Proyección
- **APOYO POLITICO**

**Para que todos vayamos juntos,
Para que nadie quede atrás**



¿Para qué promover investigación?

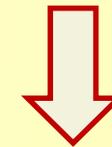


Con lentitud, con errores y aciertos, a pesar de todo ...

Respaldo neuropolítico
Facilidades administrativas



Necesidad de gestionar la investigación



Atención integral de enfermedades raras con una perspectiva de Salud Pública

iii Muchas Gracias!!!

