

INVEGEM ROZAS/BOTRÁN O.N.G.



Memoria de Labores 2023

CONTENIDO

03	Generalidades INVEGEM
07	Convenio MSPAS 2023
08	Tamizaje Neonatal
11	Sordera Genética
13	Enfermedades Hematológicas
16	Secuenciación Masiva
19	Personas Beneficiadas
20	Información Financiera
22	Anexos
25	Agradecimientos

Lo esencial es invisible a los ojos

Desde el 2015 INVEGEM ROZAS/BOTRÁN O.N.G. ha brindado sus servicios al Ministerio de Salud y Asistencia Social -MSPAS- de esta relación guatemaltecos que asisten a instituciones públicas tienen acceso gratuito a los servicios, de pruebas de laboratorio genéticas, autorizados por medio del Plan de Trabajo, suscritos entre ambas instituciones.

Creemos que la detección temprana y el diagnóstico correcto permiten promover una sociedad más sana.



INVEGEM

Rozas Botrán ONG
Instituto de Investigación en Enfermedades
Genéticas y Metabólicas

Junta Directiva

Presidente: José Luis Rozas-Bostrán

Vicepresidente: Ramón Félix Nicolás Rozas Sobrino

Tesorero: Jesús Ramón Rozas-Bostrán

Secretaria: Ana Clarisa Rozas-Bostrán

Vocal I: María Isabel Amparo Rozas-Bostrán

Vocal II: Ana Cristina Rozas-Bostrán M.

Vocal III: Jesús Ramón Carlos Rozas-Bostrán M.

Vocal IV: Marcela Inés Chesta López

Gerente General: Ana Lillian To de Asturias

Gerente de Laboratorios: Mauricio Villegas Fortuny





Misión

Ser el centro de referencia, pilar de Investigación, que contribuya mediante un equipo de profesionales capacitados y con la tecnología de vanguardia para la gestión de pruebas científicas genéticas y metabólicas validadas a nivel nacional e internacional con el fin de brindar un acompañamiento real a los médicos y profesionales para el beneficio de los pacientes guatemaltecos y de la región centroamericana.

Visión

Ser la Institución Líder de ciencia médica humana de carácter no lucrativo que realiza investigación científica, innovación tecnológica y educación en áreas de diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades de origen hereditario, genético o metabólico que sufran familias de la población guatemalteca y de la región centroamericana.

Valores

- * Excelencia
- * Responsabilidad
- * Legalidad
- * Lealtad
- * Solidaridad
- * Integridad
- * Respeto
- * Creatividad

Objetivo Institucional

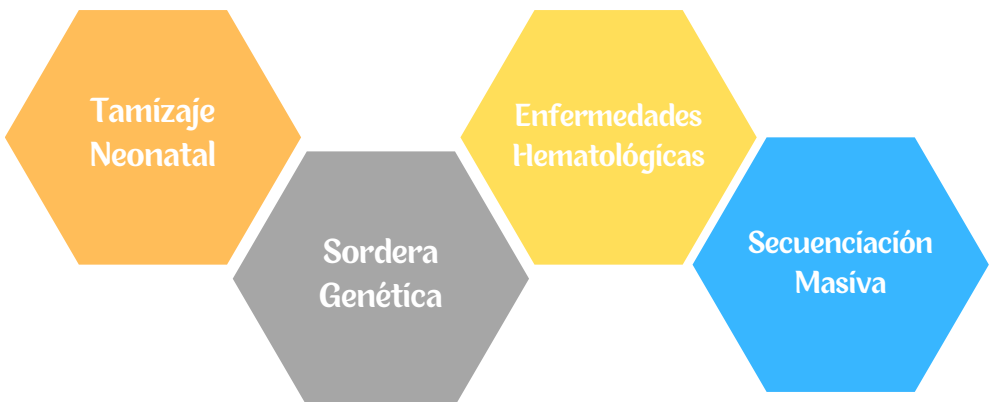
Prestar servicios de salud y asistencia social íntegramente en forma gratuita a determinado número de pacientes referidos por la red hospitalaria nacional, efectuando pruebas genéticas y metabólicas.



Ejes de Trabajo

Servicios

Convenio 15-2023 / Acuerdo Ministerial 62-2023



Convenio MSPAS 15-2023

Q.10,000,000.00

Tamizaje Neonatal – 21,000 pacientes

- Total Q.7,411,320.00

Sordera Genética – 50 pacientes

- Total Q.103,854.00

Enfermedades Hematológicas – 700 pacientes

- Total Q.1,100,001.00

Secuenciación Masiva – 130 pacientes

- Total Q.1,384,825.00



GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL



INVEGEM
Rozas Botrán
Instituto de Investigación en Enfermedades
Genéticas y Metabólicas

Tamizaje Neonatal

El tamizaje neonatal ayuda a detectar enfermedades graves que aún no se han manifestado clínicamente en el bebé, es de utilidad para tratarlas de forma temprana y evitar complicaciones sobre el desarrollo del bebé.



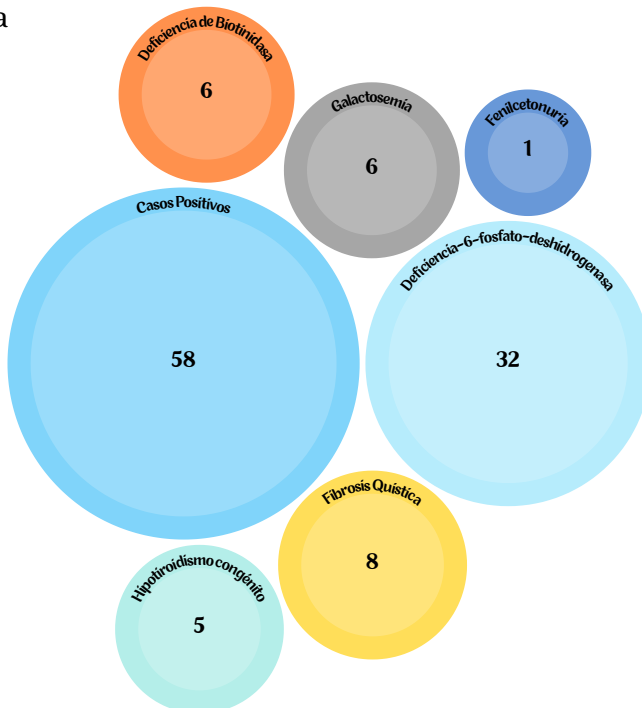
Es una prueba enzimática que se debe realizar a todos los recién nacidos, entre el tercer día de vida, teniendo un plazo hasta el día 27, para determinar la presencia de enfermedades de origen metabólico congénito. Las enfermedades metabólicas congénitas se caracterizan por producir distintos trastornos que conducen a retraso mental, retraso del desarrollo, desnutrición e incluso la muerte en los primeros meses de vida.



Con esta prueba se puede diagnosticar 7 enfermedades:

- Fenilcetonuria
- Galactosemia
- Fibrosis Quística
- Hipotiroidismo Congénito
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Deficiencia de Glucosa 6-Fosfato Deshidrogenasa
- Deficiencia de Biotinidasa

Durante el año 2023 de **21,084** muestras analizadas se reportaron 58 casos positivos, uno corresponde a fenilcetonuria, cinco a hipotiroidismo congénito, 32 corresponden a deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa, seis corresponden a galactosemia, ocho a fibrosis quística y seis a deficiencia de biotinidasa

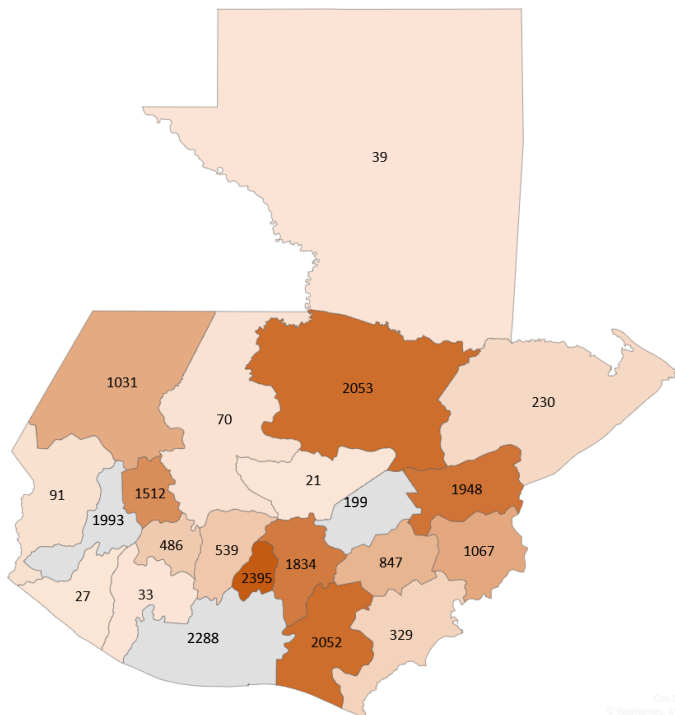


Tamizaje Neonatal

Convenio MSPAS 15-2023

Durante el 2023 se atendieron 21,084 pacientes provenientes de la red nacional de salud pública, los cuales residen en varios lugares del país, como se describe a continuación:

Departamento	Beneficiarios
Sacatepéquez	2395
Escuintla	2288
Alta Verapaz	2053
Santa Rosa	2052
Quetzaltenango	1993
Zacapa	1948
Guatemala	1834
Totonicapán	1512
Chiquimula	1067
Huehuetenango	1031
Jalapa	847
Chimaltenango	539
Sololá	486
Jutiapa	329
Izabal	230
El Progreso	199
San Marcos	91
Quiché	70
Petén	39
Suchitepéquez	33
Retalhuleu	27
Baja Verapaz	21
Total 2023	21084



Resultados obtenidos en las muestras analizadas durante el año 2023:

Positivos	Negativos
58	20659
Sospechosos	
311	

Según los protocolos internacionales, si alguna de las pruebas saliera alterada en el tamizaje se clasifica como “resultado sospechoso” por lo que se debe confirmar por medio del análisis de una segunda muestra. Si la segunda muestra sale nuevamente alterada se confirma la enfermedad y se reporta como positiva. Si no es posible obtener la segunda muestra confirmatoria se reporta solo como “sospechoso”.

Esta prueba permite que los médicos informen a las familias sobre las posibilidades de tener hijos con deficiencias auditivas o sordera.

Los pacientes que son positivos para esta prueba responden favorablemente a audífonos, implantes cocleares y generalmente no son progresivos.



Sordera Genética

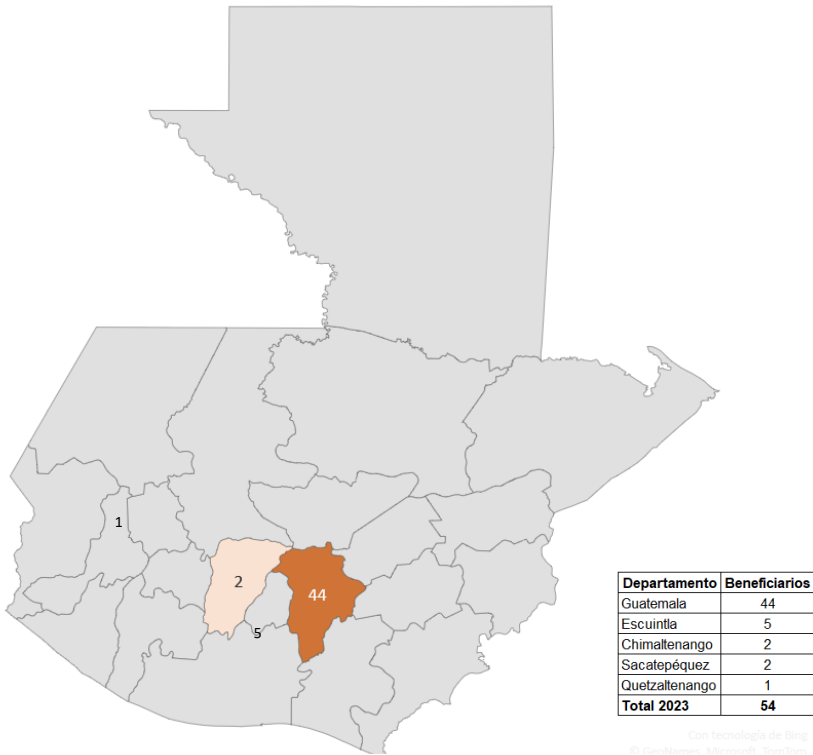
La principal prueba que se realiza para confirmar que la sordera es de origen genético es la detección de mutaciones en el :

- **gen GJB2 de la proteína Conexina 26.**

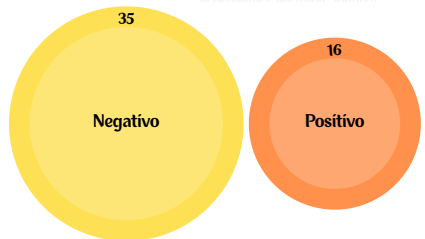
Sordera Genética

Convenio MSPAS 15-2023

Durante el año 2023, se atendieron 54 pacientes, los cuales residen en varios lugares del país, como se describe a continuación, se detectaron variantes patogénicas asociada a sordera en 16 pacientes, se encontró que ocho personas con variantes del gen GJB2, tenían sordera profunda. Por lo tanto el resto de pacientes positivos es considerado portador de variantes patogénicas asociadas a sordera al no padecer una deficiencia auditiva.



Resultados obtenidos en las muestras analizadas durante el año 2023



Para estas enfermedades la Organización Mundial de la Salud recomienda realizar una serie de pruebas genéticas con el fin de realizar su diagnóstico, conocer su pronóstico, clasificación y en ocasiones dirigir tratamientos



Las enfermedades hematológicas incluidas en este servicio son:

- Leucemia Linfocítica Aguda (LLA),
- Leucemia Mieloide Crónica (LMC),
- Leucemia Mieloide Aguda (LMA)
- Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas (NMP)
- Trombofilia

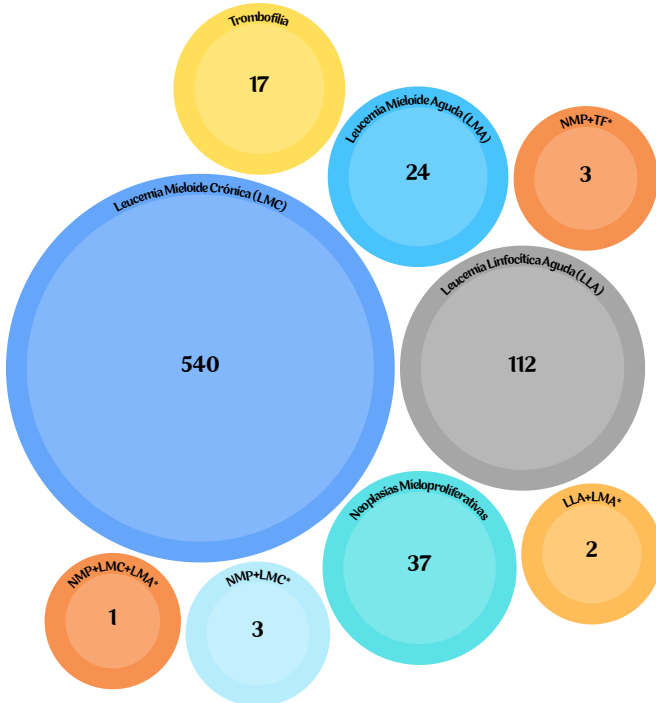
Enfermedades Hematológicas



Enfermedades Hematológicas

Durante el año 2023 se realizó el análisis de 739 pacientes, la mayoría de los pacientes atendidos tienen un diagnóstico clínico de Leucemia Mieloide Crónica (LMC), este mayoría radica en que los pacientes con resultado positivo en el diagnóstico de esta enfermedad deben realizarse el monitoreo de forma periódica para evaluar su respuesta al tratamiento.

La gráfica muestra la distribución de las diferentes enfermedades hematológicas atendidas, durante este período.



La realización de estas pruebas brinda información importante al médico sobre el pronóstico de la enfermedad y orienta que tratamiento es el más adecuado para el paciente, contribuyendo a mejorar su calidad de vida.

Enfermedades Hematológicas

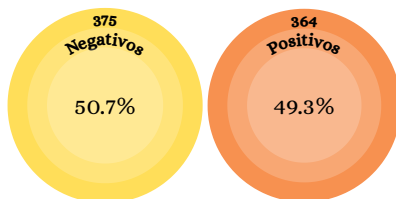
Convenio MSPAS 15-2023

Durante el 2023 se atendieron 739 pacientes provenientes de la red nacional de salud pública, los cuales residen en varios lugares del país, como se describe a continuación:



Departamento	Beneficiarios
Guatemala	252
Escuintla	48
Quetzaltenango	45
San Marcos	42
Chimaltenango	37
Huehuetenango	29
Quiché	28
Zacapa	27
Suchitepéquez	25
Alta Verapaz	22
Chiquimula	20
Totonicapán	20
Petén	17
Baja Verapaz	16
Jutiapa	16
El Progreso	15
Izabal	15
Sacatepéquez	15
Sololá	15
Jalapa	14
Santa Rosa	14
Retalhuleu	7
Total 2023	739

De los resultados obtenidos en las muestras analizadas durante el año 2023, se encontró que 364 presentan un resultado positivo. Es decir 49.3% de los pacientes presentan alteraciones genéticas que confirman el padecimiento de una enfermedad hematológica, orientan al médico sobre el esquema terapéutico o a conocer el pronóstico en estos pacientes.



Es una de las metodologías más modernas y cada vez está tomando mayor protagonismo en los estudios y diagnósticos genéticos de cáncer hereditario



Secuenciación Masiva

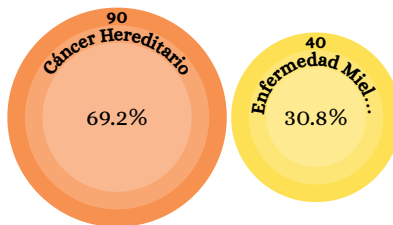
Al determinar la presencia de una alteración, se explica genéticamente que el paciente tiene una predisposición al cáncer o bien, que su alteración hematológica tiene un origen de enfermedad mieloide.



Con esta prueba se puede diagnosticar:

- Síndrome de cáncer de mama
- Ovario hereditario
- Síndrome de Lynch
- Síndrome de poliposis intestinal y
- Enfermedades Mieloides

Durante el año 2023, se atendió un total de 130 pacientes, 40 para Enfermedad Mieloide y 90 para Cáncer Hereditario.



La información brindada por las pruebas incluidas en este servicio confirma que se puede determinar la variante en un gen que confirma la Enfermedad Mieloide y el Cáncer Hereditario que afecta a los pacientes.

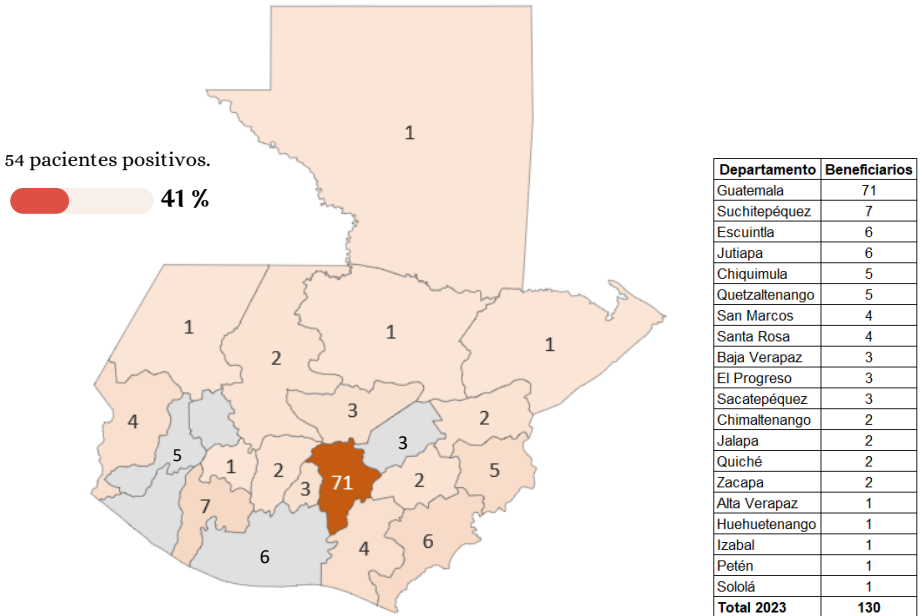
Esto guía al médico hacia un esquema terapéutico más efectivo, un seguimiento más preciso y a una mejor evaluación pronóstica de cada paciente.

Además, esta información es relevante para identificar el riesgo que los familiares podrían tener en relación con el desarrollo de algún tipo de cáncer, lo que a su vez guía a la implementación de medidas preventivas de vigilancia temprana

Secuenciación Masiva

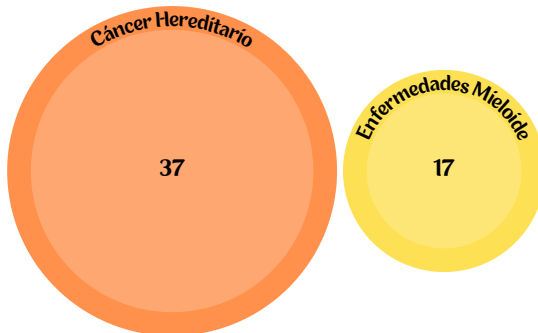
Convenio MSPAS 15-2023

Durante el 2023 se atendieron 130 pacientes provenientes de la red nacional de salud pública, los cuales residen en varios lugares del país, como se describe a continuación:



De los resultados positivos obtenidos en las muestras analizadas:

- 37 corresponden a Cáncer Hereditario y
- 17 a Enfermedades Mieloides.



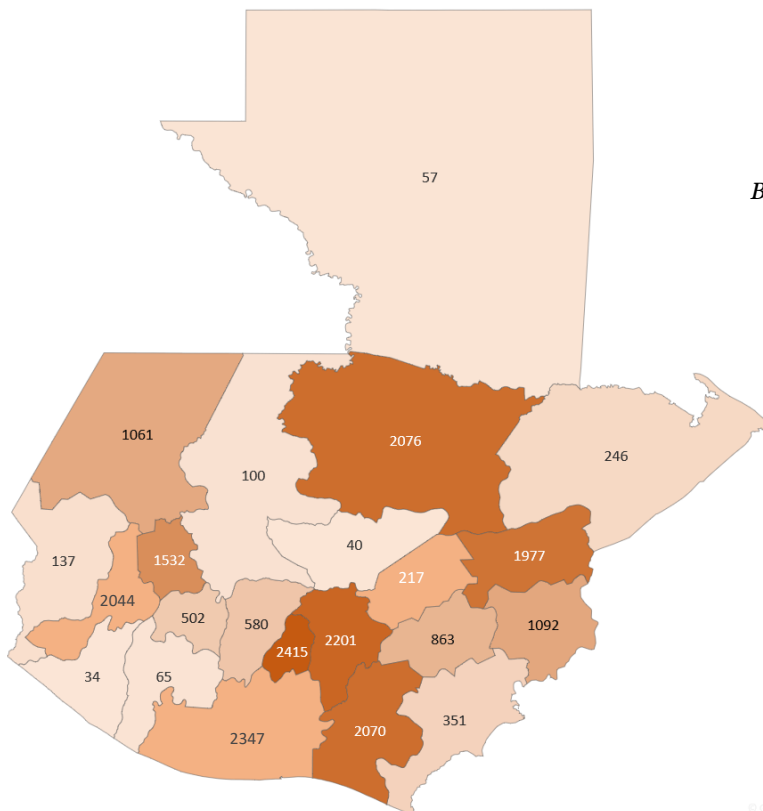
Convenio MSPAS 15-2023

INVEGEM/ROZAS BOTRÁN O.N.G.

22,007



Beneficiarios Atendidos



Departamento	Total
Sacatepéquez	2415
Escuintla	2347
Guatemala	2201
Alta Verapaz	2076
Santa Rosa	2070
Quetzaltenango	2044
Zacapa	1977
Totonicapán	1532
Chiquimula	1092
Huehuetenango	1061
Jalapa	863
Chimaltenango	580
Sololá	502
Jutiapa	351
Izabal	246
El Progreso	217
San Marcos	137
Quiché	100
Suchitepéquez	65
Petén	57
Baja Verapaz	40
Retalhuleu	34
Total 2023	22007

© GeoNames

META	PROGRAMADO ANUAL	EJECUTADO ANUAL	% DE EJECUCIÓN
Tamizaje Neonatal.	21,000	21,084	100.40%
Sordera Genética.	50	54	108.00%
Enfermedades Hematológicas.	700	739	105.57%
Secuenciación Masiva.	130	130	100.00%
Total 2023	21,880	22,007	100.58%

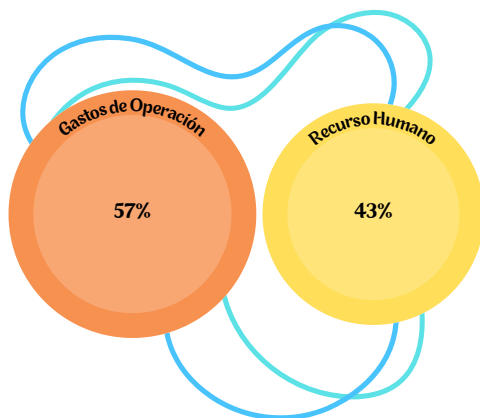
Información Financiera

Convenio MSPAS 15-2023

INVEGEM/ROZAS BOTRÁN O.N.G.

INVEGEM/ROZAS BOTRÁN O.N.G., como centro de referencia pionero en el ámbito de la genética en Guatemala, contribuye mediante su equipo de profesionales y tecnología de vanguardia a la gestión de pruebas científicas, genéticas y metabólicas validadas a nivel nacional e internacional.

Durante el 2023, se ejecutaron los rubros de Gastos de Operación y Recurso Humano, relacionados con el alcance y cumplimiento de las metas como se describe a continuación:



Q. 5,662,207.03

Gastos de Operación, corresponde a adquisiciones de reactivos e insumos nacionales e internacionales indispensables para garantizar el buen funcionamiento de los procesos de laboratorio, materia prima especial y única para el desarrollo de los servicios a los pacientes.

Q. 4,335,680.23

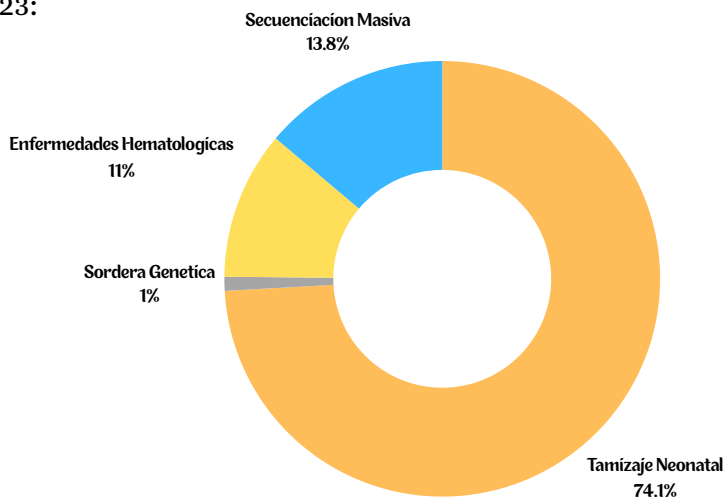
Recurso Humano, se cuenta con profesionales especializados en todos los campos de acción para poder entregar al médico referente y por ende a los pacientes, una guía precisa para el tratamiento de las enfermedades genéticas y metabólicas de las cuales padecen.

Información Financiera

Convenio MSPAS 15-2023

INVEGEM/ROZAS BOTRÁN O.N.G.

Costos reales por cada uno de los servicios prestados durante el año 2023:

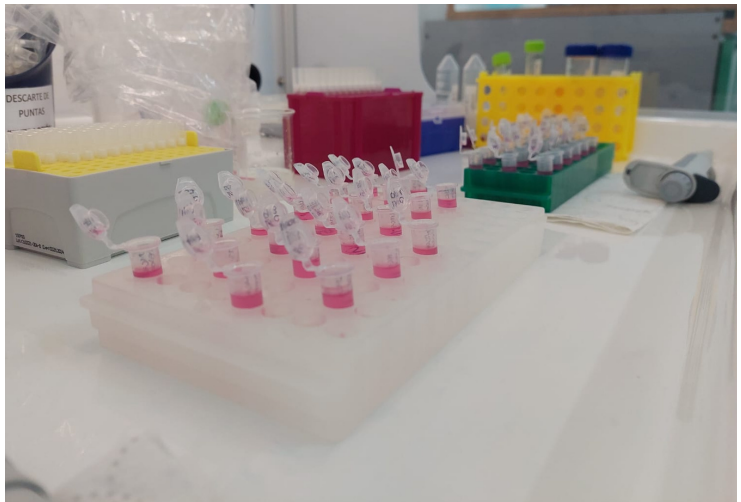


META	COSTO POR BENEFICIARIO	EJECUTADO ANUAL	% DE EJECUCIÓN
Tamizaje Neonatal.	Q, 361.43	Q,7,620,393.91	74.1%
Sordera Genética.	Q, 2,175.39	Q, 117,471.08	1%
Enfermedades Hematológicas.	Q, 1,232.37	Q, 910,719.86	11%
Secuenciación Masiva.	Q, 10,379.25	Q, 1.349,302.41	13.8%
Total Ejecución 2023	-	Q, 9,997,887.26	99.98%

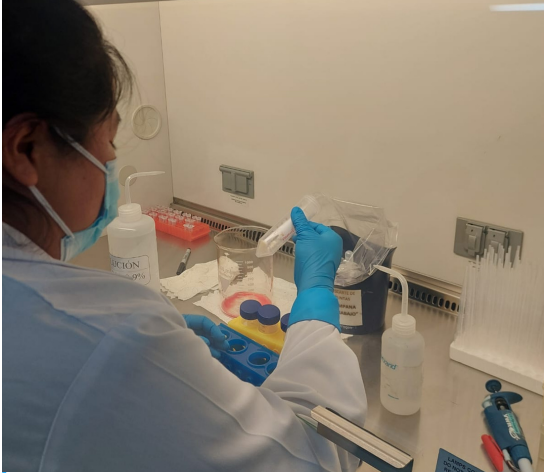
Anexos



Anexos



Anexos



Agradecimientos

Agradecemos al Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social, por el apoyo financiero brindado a INVEGEM ROZAS/BOTRÁN O.N.G. durante el año 2023, al equipo de trabajo y a Fundación Rozas-Botrán, por su apoyo incondicional, dedicación y labor.



GOBIERNO *de*
GUATEMALA
DR. ALEJANDRO GIAMMATTEI

MINISTERIO DE
SALUD PÚBLICA
Y ASISTENCIA
SOCIAL



INVEGEM

Rozas Botrán
Instituto de Investigación en Enfermedades
Genéticas y Metabólicas



FUNDACIÓN
ROZAS BOTRÁN