



FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA

**“PRESENTACIÓN DE LOS PORTADORES DEL SÍNDROME DE
HIPOACUSIA-INFERTILIDAD EN EL INSTITUTO NACIONAL DE
SALUD DEL NIÑO DE BREÑA”**

Tesis para optar el título profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

Presentado por:

Kevin Bryan Avilés Jascha (0000-0002-5713-1568)

Luana Carolina Ventura Cuellar (0000-0001-7606-763X)

Asesor:

Hugo Hernan Abarca Barriga (0000-00020276-2557)

Lima – Perú

2024

ACTA DE SUSTENTACIÓN

Lima, 01 de abril del 2024.

Los integrantes del Jurado de tesis:

Presidente: Magister Eddy Roberto Segura Paucar
Miembro: Med. Diego Urrunaga Pastor
Miembro: Med. Victor Velasquez Rimachi

Se reúnen para evaluar la tesis titulada: PRESENTACION DE LOS PORTADORES DEL SÍNDROME DE HIPOACUSIA INFERTILIDAD EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO DE BREÑA.

Presentado por los estudiantes **Ventura Cuellar Luana Carolina - Avilés Jascha Kevin Bryan**

Para optar por el Título profesional de **Medico Cirujano**

Asesorados por el : **Magister Hugo Hernan Abarca Barriga**

Luego de haber evaluado el informe final de tesis y evaluado su desempeño en la sustentación, concluyen de manera unánime calificar a:

Tesista: Ventura Cuellar Luana Carolina			Nota (atorce): 14
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ()	Aprobado - Sobresaliente ()	Desaprobado (.)

Tesista: Avilés Jascha Kevin Bryan			Nota (atorce): 14
Aprobado (x)	Aprobado - Muy buena ()	Aprobado - Sobresaliente ()	Desaprobado (.)

Los miembros del jurado firman en señal de conformidad.



Magister Eddy Roberto Segura Paucar
Presidente del Jurado



Magister Hugo Hernan Abarca Barriga
Asesor



Med. Diego Urrunaga Pastor
Miembro



Med. Victor Velasquez Rimachi
Miembro

ANEXO: FORMATO DE DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS O TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

UNIVERSIDAD CIENTÍFICA DEL SUR

DECLARACIÓN DE ORIGINALIDAD DE CONTENIDO DE INFORME FINAL DE TESIS / TRABAJO DE INVESTIGACIÓN¹

Lima, 15 de abril del 2024

Señor,
Carlos Zavalaga Reyes

**Director General de Investigación, Desarrollo e Innovación
Universidad Científica del Sur
Presente. –**

De nuestra consideración,

Yo: Luana Carolina Ventura Cuellar y Kevin Bryan Avilés Jascha, egresados de la carrera de Medicina Humana de la Universidad Científica del Sur, en conjunto con el asesor de tesis Hugo Hernan Abarca Barriga, declaramos que este informe final de tesis/trabajo de investigación titulado; "PRESENTACIÓN DE PORTADORES DEL SÍNDROME DE HIPOACUSIA-INFERTILIDAD EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO DE BREÑA" sustentado para obtener el título de médico cirujano es original.

Es decir, no contiene plagio parcial ni total, cuando se utilizó información de fuentes externas se reconoció la autoría mediante la adecuada citación y los resultados obtenidos son producto entero de nuestra investigación y no han sido falseados ni fabricados. Todo esto en cumplimiento del Código de ética en la investigación, Reglamento del Comité de Integridad Científica, Reglamento de Propiedad Intelectual, Normas y procedimientos de los trabajos de investigación para la obtención de títulos profesionales y grados académicos ², que afirmamos conocer en su totalidad.

Por ello, en caso de identificarse alguna situación de plagio, falsificación o fabricación de resultados, nos allanamos al proceso de investigación que establezca la Universidad y las posibles sanciones que pudieran surgir.

Firmamos en conformidad con lo declarado,



Luana Carolina Ventura Cuellar
DNI: 73046558



Hugo Hernán Abarca Barriga
DNI: 23982195



Kevin Bryan Avilés Jascha
DNI: 78015686

¹ En conformidad con la Resolución del Consejo Directivo N° 084-2022-SUNEDU/CD

² Los documentos están en: <https://investigacion.cientifica.edu.pe/reglamentos/>

INFORME DE REVISIÓN DE ORIGINALIDAD

Título del documento evaluado. Presentación de los portadores del síndrome de hipoacusia infertilidad en el Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña

Autores. Luana Carolina Ventura Cuellar; Kevin Bryan Aviles Jasch

Mecanismo de revisión de originalidad. Evaluación con Turnitin (ID 2373758745).

Resultado de la evaluación. 7%

Revisado por. Magaly Kelly Guerrero Huaracallo.

Comentarios sobre la revisión. Filtros usados: excluir fuentes de menos de 12 palabras.



Resumen

La frecuencia del síndrome de hipoacusia-infertilidad (SHI) se sitúa en torno al 1%. La heterogeneidad genética es una de las causas de las variantes homocigóticas del número de copias (CNV) que afectan a los genes *CATSPER2* y *STRC*, que dan lugar a la pérdida de audición e infertilidad. El objetivo es determinar la frecuencia de portadores del SHI en este país. Estudio descriptivo-transversal, donde se evaluó las historias clínicas y los resultados de aquellos pacientes que se realizaron el análisis cromosómico por micromatrices (CMA) en el Instituto Nacional de Salud del Niño entre los años 2015-2022. Se incluyeron a todos los pacientes con CNVs que comprometían a los genes *CATSPER2* y *STRC*, y se determinó la frecuencia de portadores y afectados mediante la Ley de Hardy-Weinberg. Se calculó sus proporciones y sus correspondientes intervalos de confianza, las diferencias de las frecuencias relativas se realizó mediante la prueba de chi cuadrado con bondad de ajuste a nivel de regiones naturales y grupos de pobreza en Perú. De 2142 pacientes, fueron incluidos 35 participantes que cumplían los criterios de selección, y se estimó que en Perú alrededor de 367, 364 podrían ser portadores del síndrome de hipoacusia-infertilidad y aproximadamente hasta 57, 442 personas podrían padecer del síndrome de hipoacusia-infertilidad. La estimación de portadores SHI es similar según otros estudios poblacionales; además existen departamentos en Perú con mayores índices de pobreza, cuyas frecuencias de portadores es mayor, lo cual permitiría el tamizaje a partir del lugar de origen.

Palabras clave: *CATSPER2*, *STRC*, infertilidad masculina, hipoacusia, CNV.

Abstract

The frequency of deafness-infertility syndrome (DIS) is around 1%. Genetic heterogeneity is one of the causes of homozygous copy number variants (CNVs) involving the CATSPER2 and STRC genes, which result in hearing loss and infertility syndrome. The objective is to determine the frequency of carriers of DIS syndrome in this country. In this descriptive crossover study, we evaluated the clinical histories and results of patients who underwent chromosomal microarray analysis (CMA) at the Instituto Nacional de Salud del Niño Breña between 2015 and 2022. All patients with CNVs involving the CATSPER2 and STRC genes were included, and the frequencies of carriers and affected patients were determined using the Hardy–Weinberg equilibrium. Relative frequency differences were calculated using the chi-square test with goodness-of-fit at the level of natural regions and poverty groups in Peru. Of the 2,142 patients included, 35 met the inclusion criteria, approximately 367,364 were estimated to be carriers of DIS in Peru, and approximately 57,442 people could have DIS syndrome. The proportion of carriers in Peru was similar to that observed in other population studies and there are regions with higher poverty rates in which the carrier frequency is higher, this would allow the screening from the place of origin.

Keywords: CATSPER2, STRC, male infertility, deafness, CNV.