

## ANÁLISIS MOLECULAR DE LAS ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS PARA LOS GENES 1,2,3,6,7,8 Y FRDA EN LA POBLACIÓN COLOMBIANA

GÓMEZ, M. L.<sup>1</sup>, DURÁN, C.<sup>1</sup>, PEDRAZA, O. L.<sup>3</sup>, PRIETO, J. C.<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Genética Humana. Pontificia Universidad Javeriana.

<sup>2</sup>Hospital La Victoria. <sup>3</sup>Hospital San Ignacio.

### INTRODUCCIÓN

Las ataxias son un grupo de enfermedades neurodegenerativas que afectan el cerebelo, el tallo y los tractos espinocerebelosos. 10 genes para las ataxias espinocerebelosas (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12, SCA13, y DRPLA) han sido clonados y han permitido la clasificación genética de estas patologías.

### MÉTODOS

Un total de 83 pacientes fueron diagnosticados con ataxia. Se obtuvo DNA genómico a partir de sangre periférica y realizamos PCR para los loci SCA1,2,3,6,7,8 y FRDA. Para 50 controles de la población fue determinado el número de expansiones normales.

### RESULTADOS

A 83 pacientes con ataxia determinamos las expansiones para los loci SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8 y FRDA, 28.9% correspondió clínicamente a Ataxia de Friedreich y de este número de pacientes 87.5% se confirmó que presentaban las expansiones GAA. 1.2% de los casos correspondió a la forma de ataxia cerebelosa SCA8, 3.6% correspondió probablemente a las formas por deficiencia de vitamina E y 69.9% de los casos no se evidenció ningún tipo de mutación en los loci estudiados. Los rangos del tamaño de las expansiones para la población fueron: SCA1 4-13, SCA2 13-26, SCA3/MJD 9-31, SCA6 7-14, SCA7 11-17 y SCA8 17-42.

### DISCUSIÓN

La identificación de expansiones CAG en pacientes con ataxia varían de acuerdo a las poblaciones, en familias británicas 14% hasta 85% en alemanes. En españoles y mejicanos la forma más común corresponde a SCA2 en 15% y 42.85% respectivamente. La diversidad de estos resultados está correlacionado con la composición racial diversa de nuestra población.

### CONCLUSIÓN

En nuestra población otras formas de ataxia hereditaria se presentan como SCA4, SCA5, SCA10, SCA12, SCA13, SCA14, SCA15 o genes no identificados hasta el momento.