

CARACTERIZACIÓN DE LAS MUTACIONES DEL GEN DE LA 21-HIDROXILASA EN FAMILIAS COLOMBIANAS

GUTIÉRREZ, A.¹, FONSECA, D.¹, GIRALDO, A.^{1,2}, COLL, M.³, ARTEAGA, C.³, MELO, G., CHAHIN, S.

¹Fundacion Arthur S. Gillow. ²Profesores de Genética,
Facultad de Medicina. Universidad Nacional de Colombia.

carteaga@latinmail.com ³Endocrinólogo, Hospital de la Misericordia.

La deficiencia de la 21-Hidroxilasa 21(OH) es la causa más frecuente de Hiperplasia Suprarenal Congénita. Aproximadamente 75% de los casos son causados por mutaciones puntuales y 25% son debidas a delecciones y grandes conversiones del gen. En el presente estudio se buscó evaluar la delección del gen y 5 mutaciones puntuales en 19 individuos afectados por la forma clásica de la enfermedad (CL). Por medio de PCR se realizó la amplificación selectiva del gen CYP21 y luego mediante la aplicación de la metodología de ACRS (Amplification Created Restriction Sites) se identificaron las mutaciones. Se observó la delección del gen en 2 de los alelos estudiados (5.26%). La mutación Q318Stop, que resulta de un cambio de C-T en el codón 318 se encontró en 13 alelos (34.21%). La mutación empalme en el Intrón 2 que se produce por el cambio de A-G lo que altera el marco de lectura y produce un codón de parada prematuro, se halló en 10 alelos (26.32%). La mutación Del 8pb, que es consecuencia de la delección de 8 pares de bases en los codones 110-112, se encontró en 3 alelos (5.32%). No se encontraron alelos afectados por las mutaciones V281L que es producida por el cambio de G-T en el codón 281 y I172L resultante del cambio de T-A en el codón 172. 10 de los alelos analizados (26.32%) no presentaron ninguna de las alteraciones estudiadas. La metodología empleada en el estudio puede ser aplicada no solo en el diagnóstico de esta enfermedad, sino también en el de muchas otras enfermedades genéticas.

S

ESTANDARIZACION DE LA TECNICA DE PCR, PARA LA IDENTIFICACION DE CITOMEGALOVIRUS HUMANO A PARTIR DE MUESTRAS DE ORINA.

NIÑO, A.¹, VERA, Á.¹, GIRALDO, A.^{2,3}, VANEGAS, C.², FONSECA, D.²

¹Estudiantes Tesis de Pregrado. Pontificia Universidad Javeriana.

²Fundación Arthur S. Gillow. ³Profesor de Genética,
Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia.

Para determinar la presencia de Citomegalovirus Humano (CMVH) en muestras de orina de niños asintomáticos, se estandarizó una técnica de PCR, usando un total de 96 muestras de niños entre 1 y 3 años, procedentes de guarderías de tres estratos socioeconómicos. De estas 96 muestras (27.1%) se obtuvo la amplificación de una banda de 225 pb que corresponde a una porción del gen de la glicoproteína H de CMVH. De 26 muestras positivas, 10 se encontraban en estrato 1 (31.25%), 9 en estrato 2 (28.1%) y 7 en estrato 3 (21.8%). Se demostró estadísticamente que no hubo diferencia significativa entre los tres estratos. Adicionalmente la amplificación se dividió en tres grupos dependiendo de la intensidad de las bandas. El análisis estadístico permitió encontrar una diferencia significativa entre la intensidad de las bandas de los estratos socioeconómicos alto y bajo, la intensidad se correlaciona con la cantidad de virus presente en la muestra. El resultado obtenido en el presente estudio, usando el método cualitativo de la PCR, puede ser utilizado para identificar personas asintomáticas con grandes cantidades de contenido viral.