

## IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN PARA EL RECEPTOR DE ANDRÓGENOS POR MEDIO DE LA TÉCNICA SSCP EN PACIENTES CON INSENSIBILIDAD ANDROGÉNICA COMPLETA

ESCAF, M.<sup>1</sup>, GALEANO, C, GIRALDO, A.<sup>2,3</sup>, PRIETO, J. C.<sup>4</sup>, GUTIÉRREZ, A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Estudiantes Tesis de Pregrado. Pontificia Universidad Javeriana.

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

<sup>4</sup> Profesor. Pontificia Universidad Javeriana.

El Síndrome de Insensibilidad Androgénica (SIA) es causado por defectos del gen para el Receptor de Andrógenos (RA), el síndrome presenta 3 fenotipos: Completa (SIAC), el fenotipo es femenino, Parcial (SIAP) donde se puede presentar ambigüedad genital y Mínima (SIAM) que se presenta con infertilidad en pacientes con fenotipo masculino. El gen se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma X (Xq11-Xq12) y consta de cuatro dominios: Dominio aminoterminal, Dominio de unión al DNA, Región de Hinge y el Dominio de unión al esteroide. En este estudio se tomaron 8 pacientes que presentaban el fenotipo clínico de SIAC, a estas muestras se les realizó PCR y SSCP para cada uno de los exones y se enviaron al Laboratorio Molecular de Patologías Hormonales INSERM, Francia (Lyon), para su secuenciación. Se estableció la presencia de mutaciones puntuales en 7 de los 8 pacientes (G724V, R840H, R840G, R77H, M780I, R774C), en uno de ellos no se encontró mutación; 6 mutaciones corresponden a SIAC y la otra corresponde a SIAP. 85.7% de las mutaciones fueron encontradas en el dominio de unión a la hormona.

## CURVAS DE MUTACIÓN EN EL ESTUDIO DEL PAPEL DE LOS DIFERENTES TIPOS DE REPARACIÓN EN EL MANTENIMIENTO DE LA INFORMACIÓN EN DROSOPHILA

GRIGORIU DE BUENDÍA, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Instituto de Genética, Universidad de los Andes. Bogotá, Colombia.

A.A. 94305. Teléfono: 2871982. Fax: 3171304. albuend@attglobal.net

La producción de mutaciones que es responsable de enfermedades hereditarias y cáncer ha sido relacionada con la actuación de los mecanismos postreplicativos de reparación. La síntesis translesión y la recombinación no homóloga han sido postulados como responsables de mutaciones desde 1975 (Witkin). En el estudio de la síntesis translesión se han hecho avances importantes en varias especies últimamente. Tal vez poco se sabe sobre la contribución en la producción de mutaciones de otros mecanismos postreplicativos como la recombinación homóloga y no homóloga. En este trabajo se estudiaron curvas de mutabilidad y viabilidad en mutantes deficientes en reparación prereplicativa y postreplicativa en *D. melanogaster*. Se midieron las tasas de mutaciones letales recesivas ligadas al sexo (SLRL) y la viabilidad huevo-adulto en la progenie de machos tratados con MMS y cruzados con hembras eficientes o deficientes en reparación. Como deficiente en recombinación homóloga se usó el mutante mei41. El gen Mei41 tiene homología con el gen de la Ataxia telangiectasia (ATM) en humanos. Como deficientes en la reparación prereplicativa se utilizaron los mutantes mus207, mus306 y mei9. El gen Mei9 es homólogo de XPF en humanos. Como deficiente en la recombinación no homóloga se utilizó mus101 y como defi-