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.¹, GALEANO, C, GIRALDO, A.^{2,3}, PRIETO, J. C.⁴, GUTIÉRREZ, A.²

¹Estudiantes Tesis de Pregrado. Pontificia Universidad Javeriana.

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

⁴Profesor. 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.¹

¹Instituto 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-

ciente en la síntesis translesión el mus104. Todos los mutantes con excepción de mus104 mostraron una disminución grande de la viabilidad huevo-adulto en comparación con el silvestre. En lo que se refiere a la tasa de mutación, mus207, mus306, mei9 y mei41 mostraron aumento mientras mus101 y mus104 mostraron disminución. Este trabajo muestra que las reparaciones prereplicativas y la recombinación homóloga son vías de reparación fiel y que la falla en alguna de estas vías lleva al aumento de la tasa de mutación muy posiblemente debido a la actuación de la síntesis translesión y de la recombinación no homóloga que son muy propensas a error.

SÍNDROME DE OSIFICACIÓN MEMBRANOSA RETARDADA REPORTE DE UN CASO EN EL DEPARTAMENTO DEL ATLÁNTICO

ABELLO, A., CHARRIS, M., YIBIRÍN, J., MADRID, J., SABAAG, R.,
BERRÍO, M.

Unilibre, Universidad del Norte, Barranquilla. dnaabe1@tutopia.com

El síndrome de Osificación Membranosa retardada cat.Mc Kusik 155980 es una entidad caracterizada por un gran defecto de osificación que involucra los huesos parietales, la porción escamosa del temporal, y la región interparietal del hueso occipital sin otras manifestaciones óseas. En el presente caso reportamos los hallazgos clínicos, citogenéticos, imagenológicos y de laboratorio de un niño de 5 años con esta patología. Planteamos la hipótesis que la mutación en este gen podría ser una forma alélica de acrania con una expresión fenotípica moderada.

CONSTRUCCIÓN DE UNA LIBRERÍA GENÓMICA PARCIAL DEL PEZ *Xiphophorus maculatus* (TELEOSTEI: POECILIIDAE) PARA LA BÚSQUEDA DE MICROSATÉLITES (AC/GT)_n POR MEDIO DE LA REACCIÓN EN CADENA DE LA POLIMERASA (PCR)

ACOSTA, D. F.

Universidad de los Andes, Departamento de Ciencias Biológicas,
Laboratorio de Genética Humana, Bogotá, Colombia.

dfacosta@hotmail.com

El objetivo general de la presente investigación fue probar una metodología económica que permitiera encontrar, y eventualmente identificar y aislar microsátélites (AC/GT)_n en el genoma del pez *Xiphophorus maculatus*. Los objetivos específicos de la misma fueron revisar el estado actual del modelo genómico de *Xiphophorus maculatus* para el estudio de melanoma, elaborar una librería genómica parcial de este organismo para buscar microsátélites (AC/GT)_n, utilizar directamente los fragmentos de restricción clonados como material de partida para la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), explorar la utilidad de la PCR para la búsqueda de insertos portadores de loci microsátélites utilizando iniciadores específicos, y por último, evaluar la utilidad de la metodología propuesta en los protocolos de Cooper *et al.* (1997) y Grist *et al.* (1993) para el aislamiento de microsátélites. Se utilizó la PCR como herramienta de búsqueda de microsátélites (AC/GT)_n en una librería genómica parcial de *Xiphophorus maculatus*, un organismo cuyo genoma se ha convertido en un modelo apropiado para el estudio del cáncer en vertebrados. En el presente estudio se logró la amplificación enzimática, incluso a nivel dis-