

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, citogenéticas, imagenológicos y de laboratorio de un niño de 5 años con esta patología. Planteamos la hipótesis que la mutación en este gene 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)<sub>n</sub> 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)<sub>n</sub> 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)<sub>n</sub>, 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)<sub>n</sub> 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-