

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 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)_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 ultimo, 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-

creto, de los extremos de insertos posiblemente portadores de loci microsatélites, utilizando una metodología confiable, económica y rápida. El producto discreto amplificado se ha identificado y aislado por secuenciación en Texas, EE.UU. Las perspectivas de aplicación de este y otros loci aislados en una investigación paralela a esta, realizada por Steven Kazianis Ph. D. y colaboradores, son amplias y comprenden aspectos no solo concernientes a la biología de este organismo sino que, eventualmente, podrían abarcar el desarrollo de sistemas de diagnóstico confiables para una forma de cáncer humano que supone un problema de salud mayor en la actualidad: el melanoma. Así mismo, es claro el aspecto innovador de la presente investigación debido a que el estudio de este organismo modelo no se halla supeditado a Colombia.

ANÁLISIS DE LOS MARCADORES DE SUCEPTIBILIDAD AL CÁNCER GÁSTRICO: GLUTATION S TRANSFERASA EN DOS POBLACIONES COLOMBIANAS

ACOSTA, C., GROOT, H., TORRES, M.

Universidad de los Andes, Bogotá. c_acosta_astaiza@hotmail.com

El cáncer gástrico es uno de los principales problemas de salud a nivel mundial, siendo Chile, China, y el este de Europa las zonas con mayor incidencia. En nuestro país, este cáncer representa una de las principales y más frecuentes causas de muerte en Cauca, Nariño, Boyacá, Cundinamarca y Viejo Caldas.

Este estudio determinó las frecuencias de los polimorfismos nulos de las enzimas GSTM1 y GSTT1 en pacientes diagnosticados con adenocarcinoma gástrico en 2 poblaciones colombianas, Cauca y Cundinamarca, y la asociación entre estos genotipos nulos con la presencia de cáncer gástrico comparado con una población control de la región del Cauca, y la relación entre la presencia de CA gástrico y factores ambientales como la infección por *H. Pylori* y el consumo de cigarrillo.

Genotipificamos 198 muestras de las cuales 50 de pacientes con adenocarcinoma gástrico del Cauca, 50 de Cundinamarca y 98 controles de la población del Cauca. Las frecuencias de los polimorfismos nulos de las enzimas GSTM1 para las poblaciones del Cauca y Cundinamarca fueron 62% y 52% respectivamente, no corresponde a una diferencia estadística significativa ($p = 0.419$). La frecuencia para los polimorfismos nulos de las enzimas GSTT1 para las dos poblaciones Cauca y Cundinamarca son similares, 20% y 22% respectivamente. Se encontró una asociación entre el genotipo nulo GSTM1 y la presencia de cáncer gástrico en la población del Cauca, comparado con el grupo control, OR = 2.7, IC 95% (1.33 - 5.4). Los pacientes con adenocarcinoma gástrico con una mayor frecuencia del genotipo nulo GSTM1 de las dos poblaciones, presentan tumor intestinal. En la población del Cauca existe una estrecha relación entre la infección con *H. Pylori* y cáncer gástrico comparado con los controles OR= 5.0 IC 95% (2.4 - 10.6). Existe un alto grado de asociación entre genotipo nulo GSM1, la infección con *H. Pylori* y cáncer gástrico en la población del Cauca, donde el hábito de fumar es factor de riesgo asociado al adenocarcinoma gástrico.