

divergencia genética de Tumaco es muy antigua y puede ser el producto de diferentes eventos geológicos y flujos de corrientes restringidos, que han aislado esta localidad con el resto de la costa Pacífica hace mucho tiempo.

TRASTORNO EN LA BIOGÉNESIS DE LOS PEROXISOMAS EN UN NEONATO CON DISMORFISMO

CIFUENTES, Y.¹, ARTEAGA, C.², BERMÚDEZ, M.²

¹ Unidad de Neonatología UN, IMI. ² Departamento de Gineco-Obstetricia UN, Unidad de Biología de la Procreación, IMI.

Se presenta la historia clínica de un recién nacido, femenino, segundo hijo, dismórfico, con lesiones en sistema nervioso central, hígado y riñones. La paciente falleció a los 20 días de vida, la autopsia mostró ictericia en todos los órganos, ascitis, dilatación y tapones de bilis en los canalículos biliares (disgenesia biliar) y múltiples quistes en los riñones. El estudio bioquímico realizado en el Centro de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid evidenció un trastorno en la biogénesis de los peroxisomas. El hermano, primer hijo, falleció al tercer día de vida con un cuadro convulsivo y dismorfismo. El tercer hijo es un recién nacido femenino sin alteraciones evidentes. El caso es compatible con un Síndrome de Zellweger.

ANÁLISIS GENÉTICO DE DIFERENTES GRUPOS ÉTNICOS DEL SUROCCIDENTE COLOMBIANO MEDIANTE SEIS SISTEMAS DE STR'S

CIFUENTES, L., BONILLA, V., CÁRDENAS, H., BARRETO, G.

Laboratorio de Genética Molecular Humana, Sección de Genética, Departamento de Biología, Universidad del Valle – Meléndez, Cali. barretog@mafalda.univalle.edu.co

Los programas de identificación humana y estudio de las relaciones familiares trabajan sobre la base de las frecuencias de los diferentes alelos de cada sistema utilizado en la población. En Colombia, donde existen diferentes grupos raciales aislados (indígenas, negros) y mezclados (mestizos), se hace necesario conocer para cada grupo racial la frecuencia de cada alelo y así evitar sesgos en el análisis estadístico originados al utilizar las frecuencias de un solo grupo racial (generalmente caucasoides) para los diferentes aislados poblacionales. En el presente trabajo y con el objetivo de estimar las frecuencias alélicas para seis sistemas de STR's, en diferentes grupos raciales del Sur-Occidente colombiano, se estudiaron los sistemas de STR's: TH01, D7S820, D13S317, vWA, FGA y F13A01. Para esto, fueron extraídas muestras de ADN de: indígenas (40 individuos de la comunidad Awa-Kwaiker y 50 individuos de la comunidad Coyaima), Afroamericanos (50 individuos del Pacífico colombiano) y Mestizos (50 individuos de Cali), mediante "salting out", cada sistema fue amplificado de manera individual y los productos separados en geles de poliacrilamida coloreados con plata. Se encontraron diferencias significativas ($P < 0.05$) para los 6 loci en las cuatro poblaciones analizadas, con alta homocigocidad en poblaciones indígenas. Para TH01 Awa mostró frecuencia alta del alelo 6 (0.75) igual que Coyaima (0.44). En el sistema D7S820 los alelos 14 y 15 fueron los más característicos en las poblaciones indígenas, para vWA Awa muestra alta frecuencia del alelo 15.2 (0.58) y para FGA del alelo 23 (0.38).