

Clonetics). Las transducciones se realizaron con uno y dos ciclos de infección, empleando el sobrenadante filtrado (0,45mm) de la línea productora del vector mas polibreno 8 mg/mL (Sigma). El título del mismo se realizó sobre fibroblastos murinos 3T3. El éxito de las transducciones se evaluó mediante el tratamiento de los cultivos con medio selectivo (400 mg/mL G418) durante 14 días y por PCR. Se realizaron ensayos preliminares de eficiencia en formación de colonias (EFC) en los queratinocitos transducidos y no transducidos, mediante coloración con rodamina B (5-10 min), después de 14 días de cultivo sobre capa de células 3T3 Swiss albino. Obtuvimos mejores resultados en la generación de cultivos primarios cuando las muestras procedían de personas menores de 40 años (80,3%), comparadas con las mayores de 40 años (33,3%). La línea productora del vector fue estable produciendo títulos de 5×10^6 a 1×10^7 cfu/ml. Establecimos que una confluencia de 40-50% en los cultivos de queratinocitos es ideal para realizar las transducciones. Realizamos 14 transducciones de las cuales 64% fueron exitosas; no se identificaron diferencias entre los queratinocitos transducidos con un ciclo y dos ciclos de infección, ni en las EFC de queratinocitos no transducidos (EFC=10,7%±7.5) y transducidos por uno (EFC=9,2 ±6,3%) y dos ciclos (EFC=10±6.6%) de infección. Se concluye que es posible modificar genéticamente queratinocitos humanos usando el vector mencionado, lo cual abre posibilidades de investigación básica y aplicada como su uso con genes que potencien la capacidad proliferativa de estas células y terapéuticos para tratar desórdenes de la piel.

CARACTERIZACIÓN CLÍNICO GENÉTICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CRANEOFACIALES

CIFUENTES, Y., ARTEAGA INFANTE, C., CLAVIJO, E.

Para determinar y caracterizar la población con anomalías craneofaciales de los neonatos del Instituto Materno Infantil se recolectaron los datos de los pacientes durante el período comprendido entre marzo de 2000 y agosto de 2001.

Se analizaron bajo los siguientes parámetros: nacidos o remitidos al IMI, estrato, procedencia, factores de riesgo obstétrico general (ausencia de control prenatal, primi o multiparidad, patología durante la gestación a excepción de diabetes) y específico (antecedente de aborto o mortinato, consanguinidad entre los padres, edad materna en los extremos de la edad procreativa, edad paterna mayor de 50 años, exposición a mutágenos, antecedente familiar de anomalía congénita, diabetes gestacional), sexo, edad gestacional, correlación de peso y edad gestacional, diagnósticos, patología neonatal, cariotipo y condición al egreso.

De un total de 52 pacientes, 88% tenía factores de riesgo general y 69% tenía factores de riesgo específico. 56% (29 casos) correspondía a anomalía múltiple, de ellos 14 casos eran prematuros y 13 tenían retardo de crecimiento. A 45 pacientes se les realizó cariotipo, 18 pacientes con anomalía aislada tenían cariotipo normal y de los 27 con anomalía múltiple, 6 tenían cromosomopatía (2 cromosomopatías por cada 9 casos). Del total murieron 35% (18 casos) de los cuales, 15 casos murieron a causa de la anomalía. Las anomalías craneofaciales son frecuentes, alrededor de 8 por cada 1.000 recién nacidos; parece claro que el pronóstico empeora cuando se encuentran múltiples anomalías, prematuridad y/o retardo de crecimiento. Es importante, realizar cariotipos, en nuestra serie, la frecuencia de anomalía cromosómica es de dos por cada nueve casos.