

Biomphalaria localizadas en los valles interandinos y la amazonía colombiana, por medio del estudio morfológico y la caracterización molecular. Ejemplares de *Biomphalaria* de las poblaciones de Segovia, Llanogrande, Porce, Acacías y Leticia se relajaron y sacrificaron para separar la concha de las partes blandas; el pie se removió y fijó en etanol para la posterior extracción de DNA; las partes restantes se fijaron en Railliet-Henry, se disecaron y describieron. La extracción de DNA se realizó por el método fenol-cloroformo, se amplificó la región ITS del gen de RNA ribosomal y este fragmento se digirió con las enzimas de restricción Ddel, Alul, RsaI, MvaI y HaeIII. Como parámetro de comparación se usaron los perfiles de poblaciones brasileiras: *B. straminea*, *B. peregrina*, *B. kuhniana*, *B. intermedia* y *B. amazónica*, además *B. kuhniana* de Venezuela. Las 5 poblaciones fueron identificadas por ambos métodos como *B. kuhniana* y *B. amazónica*, esta última susceptible a *Schistosoma mansoni* por métodos experimentales y se registra por primera vez fuera del Brasil.

INFORME DE UN CASO DE DUPLICACIÓN 9pter a p13

GARAVITO, P.^{1,2}, MARTÍNEZ, L.², MORENO, O.³, VARGAS, C.³

¹ Ciencias Básicas Médicas, Facultad de Medicina, Universidad del Norte, Barranquilla, Colombia. ² Clínica Los Andes, Instituto de los Seguros Sociales, Barranquilla, Colombia.

³ Laboratorio de Genética, Facultad de Salud, Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Colombia.

Se reportan las características fenotípicas de un paciente de 9 años de edad con duplicación del brazo corto del cromosoma 9 (46,XY,dup(9) (pterp13). Al examen físico se evidenciaron como hallazgos positivos las siguientes características: baja talla, fisuras palpebrales con inclinación antimongoloide, hipertelorismo ocular, leve hiperplasia gingival, dientes hipoplásicos, pliegue palmar transversal bilateral, clinodactilia del cuarto y quinto dedo de los pies, hipogenitalismo, y retardo mental moderado. Estos hallazgos son compatibles con los descritos en la literatura mundial.

TRISOMÍA PARCIAL DEL CROMOSOMA 6q

GARAVITO, P.¹, LAZA, N.¹, MORENO, O.², VARGAS, C.²

¹ Ciencias Básicas- Facultad de Medicina, Universidad del Norte, Barranquilla, Colombia. ² Laboratorio de Genética, Facultad de Salud, Universidad Industrial de Santander.

Se reporta una trisomía parcial del cromosoma 6q (46,XX,dup(6)(q22q23) en una niña de 5 años de edad quien presenta un retardo en el desarrollo psicomotor y del lenguaje. Las características distintivas que se presentan en la paciente son: microcefalia, hipoplasia medio facial, hipertelorismo ocular, fisuras palpebrales antimongoloides, estrabismo divergente, nistagmus, puente nasal deprimido, "boca en carpa" con labios delgados, hipertelorismo mamario, genitales hipoplásicos, camptodactilia del cuarto y quinto dedo de las manos e hipoplasia de genitales. El fenotipo del síndrome de la duplicación del cromosoma 6q es lo suficientemente distintivo para ser reconocido clínicamente.