

## DIAGNÓSTICO MOLECULAR DEL CÁNCER DE MAMA POR EL ONCOGÉN HER-2/NEU MEDIANTE LA TÉCNICA DE FISH PARA EL DEPARTAMENTO DEL CAUCA (COLOMBIA)

OSORIO, M.<sup>1</sup>, MUÑOZ, S.<sup>1</sup>, BRAVO, M.<sup>2</sup>, DORADO, J.<sup>1</sup>, ROMERO, H.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Laboratorio de Genética Humana. <sup>2</sup>Departamento de Patología.

<sup>3</sup>Departamento de Ciencias Quirúrgicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Popayán, Colombia.

ikacabrera@hotmail.com

Se evaluó la presencia del gen Her2/neu en una muestra de 28 pacientes con diagnóstico de cáncer de mama a quienes se les realizaron biopsias o mastectomías desde enero de 2000 a febrero de 2002. Las láminas embebidas en parafina fueron suministradas por la Compañía de Patólogos del Cauca y el Departamento de Patología del Hospital Universitario San José de Popayán; Cauca. Se utilizó la técnica de Hibridización *in situ* por Fluorescencia (FISH) para visualizar copias del gen Her-2/neu. Las muestras fueron analizadas sin conocer previamente el tipo histológico ni el estadío de la neoplasia con el fin de evitar sesgos. Se observaron hasta 60 núcleos por muestra. Se analizaron 28 muestras (100%), de las cuales, 36% (10 muestras) evidenciaron ser positivas para la amplificación del gen. Las pacientes eran en su mayoría nódulo positivas y con estadíos clínicos IIA en adelante. Los resultados corroboran los reportes científicos respecto a la presencia de este gen en cáncer de mama. Finalmente, se reitera la necesidad de continuar este tipo de estudios que conduzcan a entender las bases moleculares de esta grave patología en Colombia.

## HOLOPROSENCEFALIA DE TIPO RECESIVO ESTUDIO GENÉTICO Y POR IMAGEN DE UN CASO

MAYORGA, S.<sup>1</sup>, DORADO, J.<sup>1</sup>, FERNÁNDEZ, I.<sup>2</sup>, OSSA, H.<sup>3</sup>,  
MURILLO, L. A.<sup>1</sup>, CELIS, L. G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Facultad de Medicina, Universidad de la Sabana (Colombia).

<sup>2</sup>Centro Médico Docente La Trinidad (Venezuela).

<sup>3</sup>Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular (Colombia).

En Colombia las malformaciones congénitas constituyen la tercera causa de mortalidad infantil, en el caso de la holoprosencefalía esta entidad tiene su mayor incidencia en personas de estrato socioeconómico bajo y su etiología principal es de tipo poligénico-ambiental (Cohen 1989). En este trabajo realizaremos la descripción de un caso de holoprosencefalía mediante caracterización genética y por imagen.

Una niña con PAN 2.900 g, TAN 35 cm, CC 27 cm, presenta síndrome de dificultad respiratoria y distintas malformaciones como microcefalia, displasia de línea media, hipotelorismo ocular, puente nasal plano, hendidura labial unilateral izquierda completa, hendidura palatina completa, pabellones auriculares displásicos de implantación baja rotados, e inclusión de pulgares. Se realiza TAC de cráneo donde se encuentra holoprosencefalía, con leve caracterización del tallo. Se realiza cariotipo linfocitario en sangre periférica para bandas G, encontrándose sin alteraciones estructurales o numéricas, con una composición femenina 46, XX.

La holoprosencefalia es una secuencia malformativa, embriológicamente es un defecto a nivel del mesodermo precordial y como tal diversos grados que van desde severos hasta casos menos leves como hipotelorismo con diversos grados de defecto de línea media. La causa es variable incluyendo desde anomalías cromosómicas tales como el Síndrome de Patau hasta genopatías de tipo dominante, recesiva o ligada a X recesiva.

En nuestro caso como la pareja no presenta antecedentes familiares y son primos en tercer grado de consanguinidad nos inclinamos por una etiología autosómica recesiva aunque como antes mencionamos la mayor incidencia es de tipo multifactorial, asociada a grupos familiares de estrato social bajo y cuyo factor preponderante es la desnutrición.

### CÓMO IDENTIFICAR GENES

PINEDA-TRUJILLO, N.

Grupo de Genética Molecular “GENMOL”, Universidad de Antioquia.

nikomol@eudoramail.com

En esta era de la genética, cada vez, es más posible que tengamos las herramientas de la Genética Molecular a nuestra disposición. La metodología del clonaje posicional, la cual termina con el aislamiento y caracterización de genes que contienen variantes asociadas a la característica estudiada, se inicia con la identificación de la región cromosómica que contiene el gen (o genes) responsables del fenotipo estudiado. Estas regiones son identificadas en la actualidad a través de dos metodologías generales: Las paramétricas y las No-paramétricas. En general, las primeras arrojan valores de ligamiento (Lod score) y son más robustas, mientras que las segundas arrojan valores de asociación “alélica”. La aplicación de estas metodologías permiten la economía de recursos al identificar a ciencia cierta, de modo indirecto, si determinado gen es o no el causante de la característica estudiada, pues de otro modo siempre cabría la posibilidad de que la heterogeneidad genética esté afectando el fenotipo estudiado. El secuenciamiento de bases de la región codificante de un gen (exones) es un procedimiento bastante costoso, por tanto vale la pena estar seguros a priori de cual es el gen que contiene los polimorfismos o mutaciones que estamos buscando. Estas metodologías se facilitan en la actualidad dada la disponibilidad de mapas densos de marcadores polimórficos como STRs (microsatélites o Short Tandem Repeats) y SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms).

### ESTRUCTURA GENÉTICA DEL PUMA (*Puma concolor*) EN COLOMBIA, PERÚ Y BOLIVIA MEDIANTE MARCADORES MICROSATÉLITES

PAYÁN, C., RUIZ-GARCÍA, M.

Genética de Poblaciones, Biología Evolutiva, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. mruiz@javeriana.edu.co

Un total de 50 pumas (*Puma concolor*) procedentes de Colombia, Perú y Bolivia fueron analizados para 7 marcadores microsatélites (FCA 08, 43, 45, 96, 126, 176, 391). El ADN fue obtenido a partir de muestras de pelo, sangre y trocitos de pieles. Los marcadores en los que se detectó un mayor número de alelos fueron Fca 391 (16 alelos) y Fca 96 (13 alelos) mientras que Fca 45 (4