

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 Polimorphisms).

### 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