

## PCR MÚLTIPLO – SSCP – HA: UNA EFICIENTE METODOLOGÍA PARA LA DETECCIÓN DE ALTERACIONES DE SECUENCIA EN EL GEN BRCA1

RAMÍREZ-GÓMEZ, F., RODRÍGUEZ, J., BARRETO, G.  
Laboratorio de Genética Molecular Humana, Sección de Genética,  
Departamento de Biología, Universidad del Valle – Meléndez.  
barretog@mafalda.univalle.edu.co

El barrido mutacional de genes de tamaño apreciable tiene limitaciones importantes en términos económicos y de tiempo sobre todo cuando se trata de estudiar un número grande de individuos. Estos problemas se acentúan cuando se considera que las técnicas de detección de mutaciones de ejecución más simple (SSCP y HA) son sensibles solo cuando se trabaja con pequeños fragmentos de DNA (200 pb – 400 pb). Con el objetivo de viabilizar la detección de alteraciones de secuencia en el gen BRCA1 (5592 nucleótidos y 22 exones) en una población de pacientes con cáncer de mama se implementó inicialmente la técnica de PCR-múltiplo haciendo las adaptaciones correspondientes de temperatura de hibridación, tiempos de extensión y concentraciones de dNTP's, Taq DNA polimerasa y DNA. A partir de los productos de cada PCR-múltiplo se adaptaron las metodologías de SSCP y HA para cada conjunto de mínimo 3 amplicones. La sensibilidad de esta metodología se corroboró mediante la utilización de controles positivos (homocigotos para la DF508 y diferentes mutaciones en el gen BRCA1) y negativos (carentes de mutación). Esta metodología ha sido aplicada a la detección de alteraciones de secuencia en los exones 2, 5, 11d y 20 del gen BRCA1, en pacientes con cáncer de mama familiar. La importancia de este trabajo radica fundamentalmente en la implementación de una metodología eficiente para la amplificación simultánea de varios exones y su aplicación combinada con SSCP y HA para la detección de mutaciones en el gen BRCA1 en una muestra poblacional del suroccidente colombiano.

## ESTRUCTURA GENÉTICA E HISTORIA DEMOGRÁFICA DEL JAGUAR (*Panthera onca*) EN COLOMBIA: CONTRASTE ENTRE MARCADORES MOLECULARES Y DATOS CRANEOMÉTRICOS

RUÍZ-GARCÍA, M., PAYÁN-ESTEBAN, C.  
Genética de Poblaciones, Biología Evolutiva, Departamento de  
Biología, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana.  
mruiz@javeriana.edu.co

Se estudio la estructura genética de los jaguares en Colombia (n=49), e igualmente, se compararon los resultados moleculares obtenidos con otros 16 jaguares procedentes de Guatemala, Perú, Bolivia y zona central de la Amazonía brasileña. Para ello se emplearon 18 marcadores microsatélites (STRPs) diseñados para gato doméstico. Estos marcadores fueron Fca 01, 08, 24, 43, 45, 70, 94, 96, 126, 136, 176, 200, 225, 251, 290, 294, 391 y 506, localizados en los diferentes cromosomas felinos. Mediante tests exactos utilizando cadenas de Markov y el método de Fisher se determinó un fuerte exceso de homocigotos en todos los niveles jerárquicos analizados, lo cual pone en evidencia la posible importancia del efecto Wahlund en esta especie y la no existencia de correspondencia con las subespecies morfológicamente propuestas en el