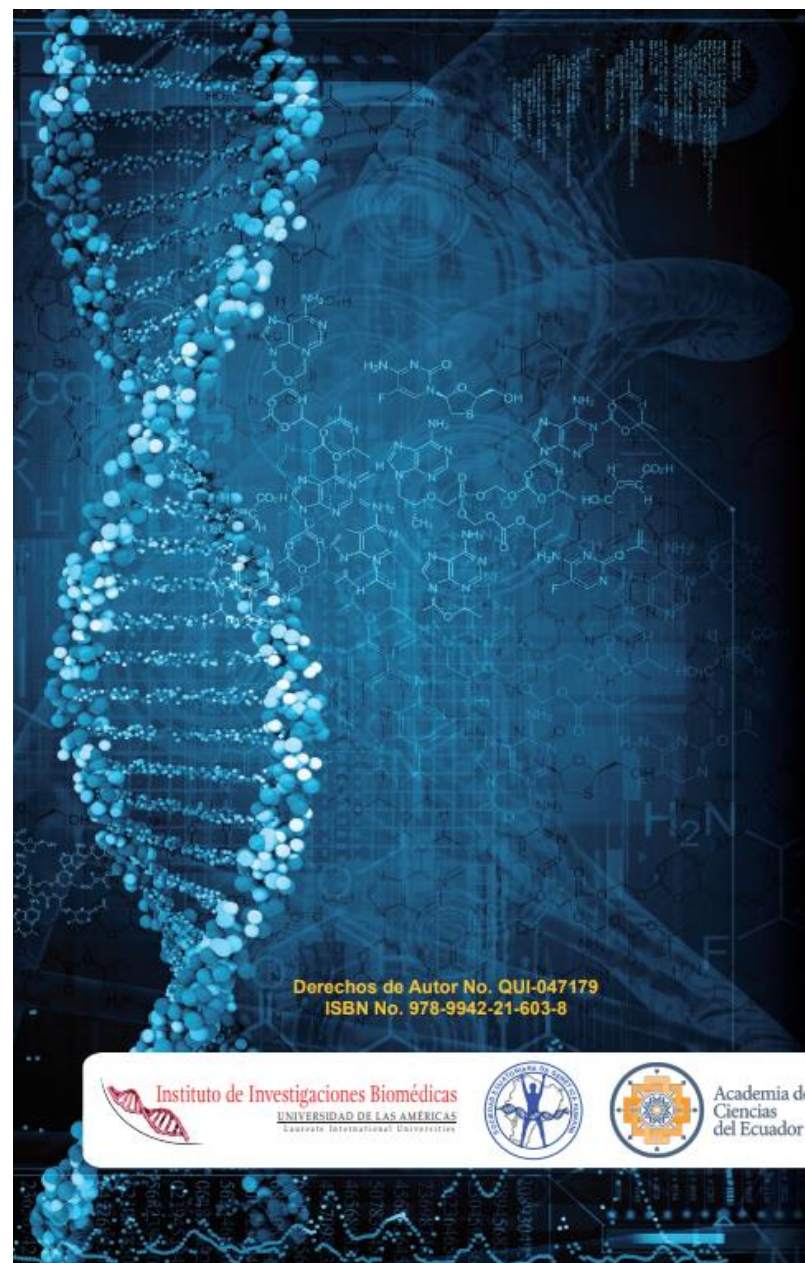




Derechos de Autor No. QUI-047179
ISBN No. 978-9942-21-603-8

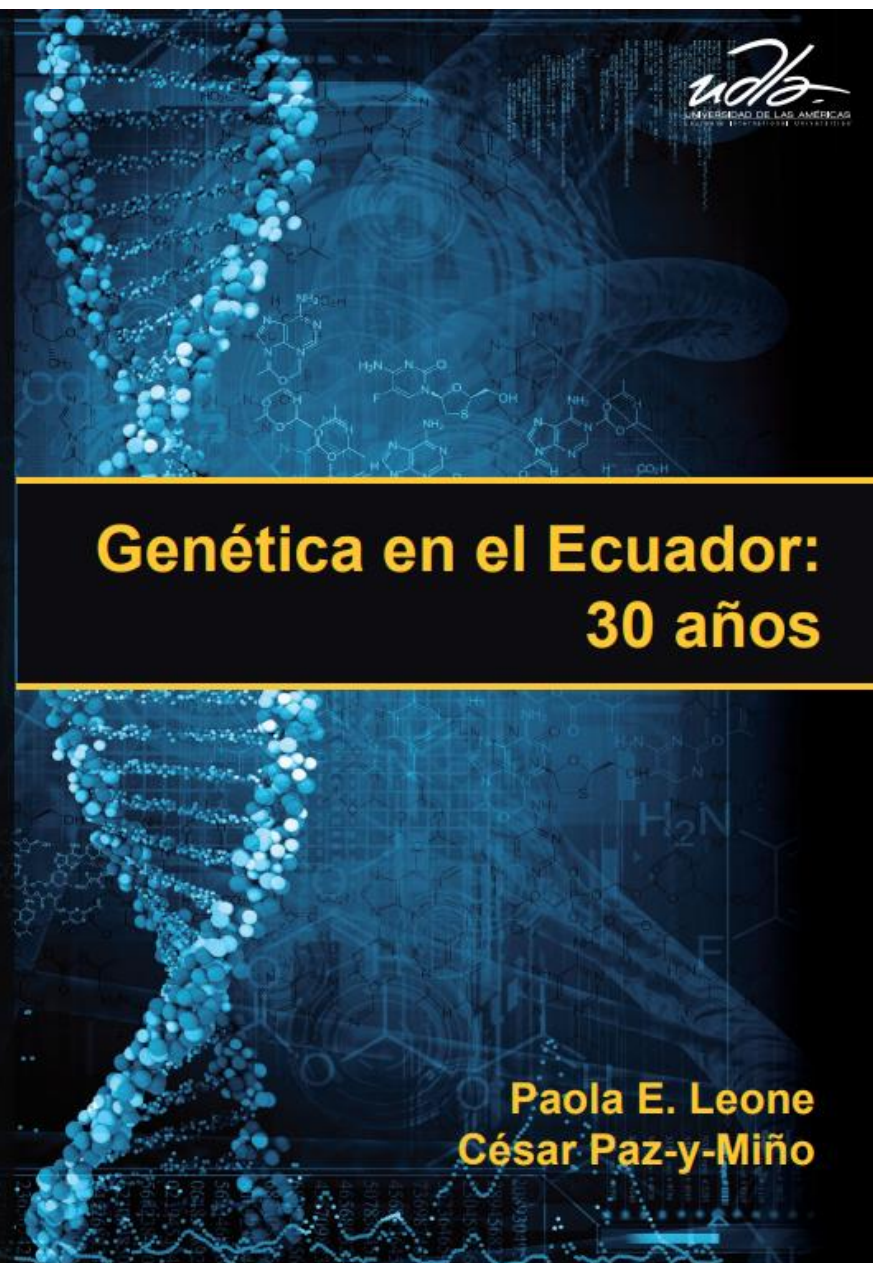
Instituto de Investigaciones Biomédicas
UNIVERSIDAD DE LAS AMÉRICAS
Latino American University



Academia de
Ciencias
del Ecuador

Genética en el Ecuador: 30 años

Paola E. Leone
César Paz-y-Miño



udla
UNIVERSIDAD DE LAS AMÉRICAS
LATINO AMERICAN UNIVERSITY

Genética en el Ecuador: 30 años

Paola E. Leone
César Paz-y-Miño

CO-09 ANÁLISIS CITOGÉNÉTICO MOLECULAR DE INDIVIDUOS CON TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL: PRIORIZACIÓN DE GENES

María Eugenia Sánchez¹, Ligia Ocampo², Germán Burgos¹, Carolina Salazar¹, Paola E. Leone¹, Eduardo Tejera¹, César Paz-y-Miño¹

¹Instituto de Investigaciones Biomédicas, Universidad de las Américas. José Querí S/N, Bloque 5, Quito-Ecuador. ²Laboratorio de Genética. SOLCA Núcleo de Quito. Av. Eloy Alfaro 5394, Quito-Ecuador.

mariaeugenia.sanchez@udla.edu.ec, ligiaocampo@hotmail.com

Existen algunos casos de nacimientos con trastornos del desarrollo sexual que requieren de un equipo multidisciplinario para orientar de una manera apropiada tanto el diagnóstico como el tratamiento de estas alteraciones. Según los datos del INEC 2014, en el Ecuador se han registrado 2.232 casos de egresos hospitalarios por causas como: malformaciones congénitas de ovarios, de útero, de órganos

genitales masculinos y femeninos, hipospadias, sexo indeterminado y pseudohermafroditismo, entre otras. El objetivo de este trabajo es complementar los métodos de diagnóstico de estas alteraciones. El estudio citogenético se realizó según la técnica estandarizada que consiste en cultivo de sangre periférica por 72 horas con la posterior cosecha y análisis cromosómico. La técnica molecular consistió de una PCR para análisis del gen SRY y la priorización de genes se realizó en la Disgenesia Gonadal específicamente, para lo cual se utilizó algunos programas estadísticos como MetaRanker o DisGeNET. Del total de cariotipos realizados en casos con trastornos del desarrollo se observó que el 71% corresponden a Síndrome de Turner, seguido del Síndrome de Klinefelter con 6% y genitales ambiguos con 3,5%. El resto de alteraciones se presentó en menores porcentajes. Todos los casos analizados para el gen SRY confirmaron el resultado de citogenética convencional. El análisis preliminar de priorización de genes para la disgenesia gonadal mostró que genes como SRY, WT1, SOX9, AMH, AR, entre otros, tienen un papel importante dentro del estudio de este tipo de malformación. Este tipo de análisis que incluye técnicas citogenéticas convencionales que se complementan con técnicas moleculares y bioinformáticas se convierte en un buen complemento para el diagnóstico y manejo de este tipo de alteraciones.

Desarrollo sexual, citogenética convencional, PCR, priorización de genes, SRY