

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LOS SÍNDROMES DE PRADER-WILLI Y ANGELMAN A TRAVÉS DE LA TÉCNICA ME-PCR

GUTIÉRREZ, A., SANABRIA, Y., OSSA, H., DACIA, M., PRIETO, J. C.
Laboratorio de Genética y Biología Molecular,
Universidad de Cartagena. Instituto de Genética,
Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá. hossa@cable.net.co

OBJETIVO

Desarrollar una técnica basados en métodos moleculares, Metilación Específica PCR para comprobar el diagnóstico clínico de pacientes afectados por los síndromes de Prader-Willi y Angelman.

MATERIALES Y MÉTODOS

En este trabajo ocho pacientes sospechosos de ser afectados por el síndrome de Prader-Willi y dos pacientes con sospecha para el síndrome de Angelman, fueron evaluados clínicamente para su posterior análisis molecular mediante la técnica ME-PCR en la cual, el ADN de estos paciente se sometió al tratamiento con bisulfito de sodio, para así reconocer cambios inadecuados en los modelos de metilación presentes en la región cromosómica 15q11-q13 exón 1 del gen SNRPN involucrada en estos síndromes. Teniendo en cuenta que, el bisulfito de sodio es una sal, el ADN fue purificado mediante el Kit DNA Clean-Up System (Promega) y para su amplificación se emplearon primers específicos que reconocen las hebras de ADN modificadas y no modificadas por el tratamiento con bisulfito de sodio.

RESULTADOS

De los ocho pacientes sospechosos del síndrome de Prader-Willi, cuatro reunieron un puntaje total entre 11-13 que se halla dentro del rango requerido para ser clínicamente Prader-Willi, según Holm *et al.*, 1993, a diferencia de los cuatro restantes que presentaron solo algunos hallazgos clínicos, los dos pacientes sospechosos del síndrome de Angelman reunieron los puntajes requeridos según los criterios reportados por Williams (1995). En el diagnóstico molecular se pudo comprobar que los pacientes Prader-Willi típicos fueron positivos por ME-PCR mostrando ausencia de amplificación del alelo paterno no metilado de 100pb a diferencia de los cuatro restantes donde amplificaron tanto el alelo materno metilado de 174pb y el paterno de 100 pb.

En el caso de los dos pacientes Angelman, uno de ellos mostró un producto de amplificación de 100pb con ausencia del alelo materno.

CONCLUSIONES

Se confirmó el diagnóstico clínico mediante ME-PCR de los diez pacientes estudiados los cuales, cuatro fueron positivos para Prader-Willi y uno para el síndrome de Angelman