

UAB, 16 de noviembre de 2004

Estimados miembros de la Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi,

Mediante esta carta queremos expresar nuestra voluntad de asistir a su sede para ofrecerles una explicación detallada del proyecto de investigación que estamos llevando a cabo en la Unidad de Biología Celular de la Universitat Autònoma de Barcelona.

Integrado en un proyecto de investigación financiado por la Dirección General de Investigación (Ministerio de Ciencia y Tecnología; proyecto SAF2003-04312), nuestro equipo está desarrollando un estudio sobre la incidencia de deleciones cromosómicas en espermatozoides procedentes de muestras de semen de padres con hijos afectados de Síndrome de Prader-Willi.

Como ustedes ya conocen, las deleciones cromosómicas implican la pérdida de una porción de material genético. El efecto de esta pérdida en el fenotipo de los individuos portadores depende del tamaño del segmento delecionado y del número y funciones de los genes contenidos en el segmento. La implicación de las deleciones cromosómicas en el origen genético de algunos síndromes humanos se ha establecido claramente en numerosos casos: Síndrome de Prader-Willi/Angelman (región 15q11-q13), Síndrome de Williams (región 7q11.2), Síndrome de Smith-Magenis (región 17p11.2), Síndrome de Wolf-Hirschhorn (región 4p16), Síndrome de Cri du Chat (región 5p15), entre otros.

En concreto, el Síndrome de Prader-Willi se origina en un 70% de los casos por una deleción paterna de la región 15q11-q13. La mayoría de las deleciones son del mismo tamaño, comprenden 4 Mb de la región crítica de los síndromes de Prader-Willi/Angelman (PWACR). Estas deleciones cromosómicas se originarían durante el proceso de formación de los espermatozoides, por anomalías en el proceso de recombinación de los cromosomas homólogos. Así pues, progenitores cromosómicamente normales pueden transmitir una deleción cromosómica a su descendencia (origen *de novo*).

Actualmente es posible, mediante técnicas de hibridación *in situ* fluorescente (FISH), determinar la incidencia de deleciones 15q11-q13 en espermatozoides humanos y comparar los resultados obtenidos respecto una población control. Este tipo de estudio puede ayudarnos a establecer, para cada individuo y de forma particular, el riesgo de transmisión a su descendencia. Es decir, realizar una estimación del riesgo de recurrencia de tener más descendencia afectada del Síndrome de Prader-Willi por deleción de la región crítica.

Los objetivos concretos de nuestro proyecto de investigación son los que se detallan a continuación:

Objetivos:

- 1-** Analizar en espermatozoides de una serie de individuos control la frecuencia de la delección del locus 15q11-q13.
- 2-** Determinar si los padres de descendencia afecta de Síndrome de Prader-Willi presentan una tendencia superior a formar espermatozoides portadores de deleciones o si, por el contrario, este fenómeno tiene una distribución aleatoria.
- 3-** Valorar la validez de los estudios realizados en la estimación de factores de riesgo de transmisión de deleciones originadas en la línea germinal masculina.
Los resultados obtenidos nos permitirán profundizar en el conocimiento de las bases genéticas implicadas en el origen del Síndrome.

Para la consecución de nuestros objetivos es imprescindible la participación de padres de niños con Síndrome Prader-Willi. Por ello les animamos a asistir a la reunión informativa y a participar como donantes en nuestro proyecto.

La Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader-Willi dispone de información detallada sobre el método más adecuado de recogida y entrega de la muestras.

No dude en ponerse en contacto con nosotros si requiere información adicional sobre nuestro proyecto.

Reciba un cordial saludo,

Dr. Joan Blanco
Unitat de Biologia Cel·lular
Universitat Autònoma de Barcelona
08193-Bellaterra (Cerdanyola del Vallès)
Teléfono: 93 5811112
Dirección electrónica: joan.blanco@uab.es