

ESTUDIO DE LA FRECUENCIA DE INVERSIONES BP2-BP3 EN PROGENITORES DE PACIENTES SPW.

El cromosoma 15 se encuentra implicado en un gran número de reorganizaciones cromosómicas. Esta zona del genoma humano presenta una cierta inestabilidad debido a que contiene un gran número de regiones susceptibles a sufrir roturas. Las secuencias que confieren esta inestabilidad son responsables de que en éste cromosoma se den abundantes reordenamientos, produciendo diversas anomalías estructurales como deleciones, inversiones, duplicaciones, duplicaciones invertidas e incluso triplicaciones.

Las diferentes reorganizaciones cromosómicas son mediadas por mecanismos de recombinación desigual entre estas secuencias conocidas por duplicones o duplicaciones segmentarias y caracterizadas por su alta identidad (~90%).

En la región 15q11-q13 existen tres puntos de rotura descritos hasta el momento (BP1, BP2, BP3) que están implicados en las deleciones responsables de los síndromes de Prader Willi y Angelman. Recientes estudios han observado la presencia de inversiones de dicha región en madres de hijos afectos de síndrome de Angelman por deleción, sugiriendo que estas inversiones podrían ser el paso previo para un error posterior en la recombinación meiótica que daría lugar a las deleciones características del cromosoma 15.

Hasta el momento nuestro laboratorio ha analizado una serie de padres de niños afectos de Síndrome de Angelman y nos gustaría extrapolar este estudio al Síndrome de Prader Willi. Los resultados que se obtendrán a partir del análisis de la región crítica del cromosoma 15 en los progenitores de ambos síndromes respecto a población sin antecedentes, ayudarán a valorar si esta inversión predispone a la formación de la deleción.

Para llevar a cabo este estudio es necesaria la obtención de muestras de sangre en heparina sódica (2-3mL) y en EDTA-Potasica (3-5 ML) de cada uno de los miembros de la familia (Padre, Madre e Hijo). Es por ello que nos ponemos en contacto con ustedes, con el fin de solicitar su colaboración para la obtención de dichas muestras de la forma que crean conveniente. Se sugiere la posibilidad de una reunión en Madrid, de todos los asociados interesados, en donde se procedería a la extracción y se ofrecería una explicación más amplia del proyecto.

Agradecer su ayuda y colaboración.

Atentamente,

Miriam Guitart / Sergio Villatoro
Corporación Sanitaria Parc Taulí, Sabadell / Universidad Autónoma de Barcelona