

IDENTIFICACION DE VARIANTES ALELICAS DEL GEN DE LA FIBROSIS QUISTICA EN UNA MUESTRA DE PACIENTES SELECCIONADOS CON INFERTILIDAD EN GUADALAJARA, JALISCO

Manuel Antonio Torres Ocaña
José Sánchez Corona
Investigador Nacional Nivel II
Colaboradores:
Silvia Esperanza Flores Martínez
Técnico en Investigación
División de Medicina Molecular, CIBO.
Martha Patricia Gallegos Arreola
Becaria de Investigación
División de Medicina Molecular, CIBO
Miguel Díaz
Jefe del Servicio de Andrología
Hospital de Gineco-Obstetricia, CMNO
Sede: División de Medicina Molecular, Centro de Investigación Biomédica de Occidente. I.M.S.S. Guadalajara, Jalisco.

RESUMEN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva común en la población caucásica con una incidencia de 1 afectado por cada 2,500 nacidos vivos (1). El objetivo general de este trabajo fue identificar la presencia de variantes alélicas en el gen de la fibrosis quística en pacientes infértiles. Se realizó el estudio en la División de Medicina Molecular del Centro de Investigación Biomédica de Occidente, se seleccionaron 8 pacientes provenientes de la consulta de Andrología del Hospital de Gineco-Obstetricia del IMSS, en quienes se extrajo ADN a partir de una muestra de sangre periférica. De los 16 cromosomas estudiados sólo en uno (6.25%) se evidenció el alelo _F508, en ninguno de los 15 cromosomas restantes se pudo demostrar la presencia de las otras mutaciones.

Palabras clave: Fibrosis quística, infertilidad, mutaciones, variantes alélicas.

ABSTRACT

The cystic fibrosis (FQ) is an autosomal recessive disease quiet common in the Caucasian population with an incidence of one ill in 2,500 alive borns (1). The general objective of this work was to identify the presence of allelic variables in the cystic fibrosis gene in infertile people. The research was done at the Molecular Medicine Department of the Center of Occidental Biomedical Research. We choosed 8 patients who were treated at the Andrology Department of the Gyneco-Obstetrics Hospital of the IMSS. We got the patient's ADN from a blood sample of the peripheral blood. We studied 16 chromosomes and only one had the F508 allele, the other chromosomes didn't show any mutation.

Key words: Cystic fibrosis, infertility, mutations, allelic variables.