**PROYECTO DE ESTUDIO ACERCA DE LAS ABERRACIONES DEL CROMOSOMA 14 – 2° ETAPA – TRENIO 2007/2009: UTILIZACIÓN DE LA TÉCNICA DE “MICROARRAY-CGH”**

Istituto di Genetica Medica

Università Cattolica del Sacro Cuore

Largo F. Vito, 1

00168 Roma, Italia

La técnica “Microarray-CGH” tiene como objetivo de localizar anomalías cromosómicas cuantitativas (deleciones o duplicaciones parciales) de medidas inferiores a los limites de resolución de un examen cromosómico típico, y por lo tanto llamadas “crípticas”.

Las anomalías cromosómicas cuantitativas son las responsables de más o menos el 20-30% de los casos de atraso mental. Hay que precisar que aún en un caso de anomalía cromosómica que se pueda detectar con un examen cromosómico estandard, el reajuste cromosómico puede ser más complicado. Las anomalías cuantitativas múltiples pueden influeciar el fenotipo final.

En el caso particular del síndrome Ring 14, hay pruebas de que algunos casos de ring se suman no solamente una una pérdida parcial de la zona terminal del brazo largo, sino también a duplicaciones parciales de zonas más cercanas.

La técnica está basada en los principios siguientes:

1. Extracción den DNA de sangre periférica del paciente bajo examen
2. 2) Este DNA tendrá antes que ser hibridado con DNA de control en cantidades equimoleculares. El DNA bajo examen y el DNA de control están marcados con dos fluorocromos diferentes, por ejemplo de rojo para el DNA bajo examen y verde para el DNA de control. Se el DNA en examen no tiene ni pérdidas ni duplicaciones, la hybridación entre los dos DNA es completa y de alguna manera dos los DNA se anulan mutuamente. Por el contrario, si el DNA bajo examen tiene una deleción, esto quiere decir que excede en aquella zona, el DNA de control; de manera parecida, si el DNA bajo examen tiene una duplicación, singifica esto que en aquella zona él excede el DNA bajo examen.
3. Al cabo de una hibridación mutua, los dos DNA serán hibridados con cierta cantidad de sensores moleculares puestos en la misma placa. Los sensores están seleccionados de manera que cubran el entero genoma humano, a una distancia de 1 Mb o inferior, según el nivel de la resolución escogida. Si la hibridación entre el DNA de control y el DNA bajo examen fue completa (porque no había deleción ni duplicación), se obtiene una línea continua, elaborada por un software adecuado; por el contrario, si el DNA bajo examen lleva una deleción o una duplicación, se obtiene una deviación en favor del DNA de control o del DNA bajo examen respectivamente. La deviación que se notará se limita a la zona del reajuste y dará informaciones a la vez acerca del tamaño del defecto cromosómico y los genes afectados por la anomalía.

Profesora Marcella Zollino

Istituto di Genetica Medica

Università Cattolica del Sacro Cuore

Largo F. Vito, 1

00168 Roma, Italia

Tel.:06 30154927

Email: mzollino@rm.unicatt.it