



Estudio de la frecuencia de inversiones BP2-BP3 en progenitores de pacientes SPW

S. Villatoro¹, LL. Armengol², E. Gabau³, X. Estivill², MD. Coll⁴, M Guitart¹

¹ Laboratorio Genética, Corporació Parc Taulí. ² Centre de Regulació Genòmica. ³ Pediatria, Corporació Parc Taulí. ⁴ Dpt. Biología Cel-lular, Universidad Autónoma de Barcelona.

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 secuencias de alta identidad (90%) conocidas por dupliones o duplicaciones segmentarias las cuales contienen genes y/o pseudogenes que pueden llegar a extenderse hasta 400 Kb.

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 progenitores de hijos afectados 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 nuestros resultados sobre la valoración de la inversión en progenitores en el síndrome de Angelman parecen no corroborar esta hipótesis. Se ha iniciado el estudio en el síndrome de Prader Willi que se encuentra en la primera fase de análisis.