



Evaluación de la presencia de microdeleciones de la región 15q11-13 en espermatozoides mediante hibridación *in situ* fluorescente (FISH)

Joan Blanco, Ester Anton, Josep Egozcue, Francesca Vidal

Unitat Biologia Cel·lular, Facultat Ciències, Universitat Autònoma de Barcelona, 08193-Bellaterra. Spain.

El origen genético del 70% de los casos de síndrome de Prader-Willi (PWS) es debido a una microdelección de la región cromosómica 15q11-13. Las microdeleciones se producen principalmente de novo, durante el proceso de espermatogénesis del progenitor.

El objetivo de nuestro estudio ha sido determinar si los padres de niños afectados de PWS presentan una tendencia superior a formar espermatozoides portadores de microdeleciones. Utilizando la técnica de hibridación *in situ* fluorescente (FISH), se han estudiado espermatozoides procedentes de eyaculado de 5 padres de niños afectados y 5 individuos control. Para la detección de los gametos portadores se combinaron las siguientes sondas: una sonda centromérica para el cromosoma 6 (CEP 6 Spectrum Aqua; Vysis Inc.) que nos sirvió como control de ploidia, una sonda centromérica para el cromosoma 15 (CEP 15 Spectrum Green) utilizada como control de hibridación y presencia del cromosoma 15, y una sonda específica del locus 15q11-13 (LSI 15q11-13 Spectrum Orange) necesaria para detectar la presencia/ausencia de esta región. La eficiencia de hibridación de la sonda LSI 15q11-13 fue evaluada en linfocitos obteniendo un error basal del 2.06%. El estudio se realizó a ciegas respecto al origen genético del síndrome para cada uno de los niños afectados (un caso de disomía uniparental y cuatro casos producidos por microdelección).

En uno de los cuatro padres de niños portadores de la microdelección se observó una frecuencia de espermatozoides sin señal para la región 15q11-13 significativamente incrementada. El resto de casos presentaron un porcentaje inferior al esperado por errores de hibridación de la sonda. Si bien el número de pacientes analizados es todavía insuficiente para obtener datos concluyentes, los resultados preliminares no sugieren un comportamiento meiótico diferencial. No obstante, algunos individuos podrían presentar una predisposición para producir espermatozoides con la microdelección 15q11-13. En este sentido, los estudios de FISH en espermatozoides podrían representar una herramienta útil para la evaluación de los riesgos de recurrencia.

Agradecimientos: A todas la familias que han participado en este estudio. A las Dras. Miriam Guitart y Elisabeth Gabau por su ayuda en el contacto de las familias. Estudio financiado por: beca 2001FI/00457 (DGR) y proyecto SAF2003-04312 (DGI).