

MODELO DE ESTUDIO DE DOS INFORMATIVAS FAMILIAS COLOMBIANAS CON SÍNDROME DE USHER

GONZÁLEZ, C., GELVEZ, N., TAMAYO, M. L.

Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá.
mtamayo@javercol.javeriana.edu.co

OBJETIVOS

Establecer y evaluar un modelo de abordaje para el estudio del Síndrome de Usher, que abarca el diagnóstico clínico de los pacientes, establecimiento y confirmación del subtipo mediante estudios moleculares y posterior correlación genotipo-fenotipo.

MATERIALES Y MÉTODOS

POBLACIÓN: Se evaluaron seis individuos afectados, pertenecientes a dos informativas familias colombianas.

VALORACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE LOS INDIVIDUOS: Se efectuó una valoración genética a todos los afectados y sus familias, con elaboración del árbol genealógico de cada grupo familiar. La valoración clínica incluyó una valoración oftalmológica con examen del fondo de ojo y electroretinograma. La evaluación audiológica y vestibular, incluyó audiometrías y electronistagmogramas a los afectados

ESTUDIOS MOLECULARES: Toma de muestra de sangre a cada individuo, previo consentimiento informado y posterior extracción de DNA. En las dos familias escogidas, se realizaron estudios de ligamiento génico con marcadores altamente polimórficos cercanos a los nueve loci conocidos para el Síndrome de Usher.

RESULTADOS

EVALUACIÓN CLÍNICA

Familia 1. Fondo de ojo: compatible con RP; electroretinograma: no registrable; audiometría: sordera profunda neurosensorial; electronistagmograma: no respuesta vestibular.

Familia 2. Fondo de ojo: compatible con RP; ERG: no registrable; audiometría: sordera neurosensorial de moderada a severa en afectados; electronistagmograma: normal.

ESTUDIOS MOLECULARES

Familia 1: ligamiento multipunto a marcadores D11S527, D11S4186, D11S911, D11S906 para 11q (USH1B). Z_{máx.}=3.782.

Familia 2: ligamiento multipunto a marcadores D1S2629, D1S490, D1S237, D1S2860, D1S2827 para 1q41 (USH2A). Z_{máx.}=1.329.

CONCLUSIONES

Debido a la necesidad de una perfecta correlación fenotipo-genotipo, resaltamos la importancia de una completa y cuidadosa evaluación clínica.

Se encontró una correspondencia entre los datos clínicos y moleculares para cada familia con Síndrome de Usher. Los datos clínicos muestran que la familia 1 pertenece al tipo I y los resultados moleculares muestran ligamiento al subtipo USH1B. En cuanto a la Familia II, el tipo clínico es II y el subtipo molecular USH2B.

Se probó que el modelo propuesto es una forma eficaz para abordar el estudio del Síndrome de Usher.