



RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO: UN UNIVERSO A SER DESCUBIERTO



María Cátira Bortolini (Brasil)

Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil.

Las características morfológicas resultan de procesos complejos que involucran expresión espacial y temporal de varios genes que interactúan durante el desarrollo. Sin embargo, aún se sabe poco acerca del exacto conjunto de genes que estaría relacionado con la diversidad morfológica normal dentro y entre especies de mamíferos, incluyendo al *Homo sapiens sapiens*. En este trabajo se investigaron varios genes (PAX9, PAX1, PAS4, MSX1, MSX2, BMP2, BMP4, FGFR1 e TCOF1) todos con posibles implicancias en la variabilidad craneofacial y dental en mamíferos. Datos preliminares relativos al SNP -346C>T del gen TCOF1 (el alelo T reduce en un 38% los niveles de transcripción in vitro), por ejemplo, muestran que el alelo T está presente en Amerindios y Esquimales, y ausente en Europeos. Ya un análisis de secuencias de los 7 exones del PAS4 en 5 especies de primates mostró una gran diversidad nucleotídica en los exones 1 y 2, incluyendo una no-sinónima en humanos. La importancia evolutiva de este último resultado se debe al hecho de que el PAS4 ejerce un papel en la formación del hueso esfenoides, que sufre diversas alteraciones en su forma a lo largo de la evolución de los primates, resultando en el desplazamiento del foramen magnum, factor indispensable para la adquisición de la postura erecta. Otro ejemplo puede ser el polimorfismo Ala240Pro del PAX9, sólo presente en humanos, donde el alelo variante tiene una distribución del 7% en nativos sudamericanos, 30% en Esquimales, 44% en Asiáticos, 30% en Europeos y 20% en Africanos. Nuestros estudios han demostrado una posible asociación del alelo variante (en homocigosis) con la agenesia de los terceros molares, y que la presencia del alelo T no podría ser justificada sólo por el equilibrio entre mutación y deriva.