

publisher	Universidad del Rosario
type	info:eu-repo/semantics/publishedVersion
type	info:eu-repo/semantics/article
title	Pérdida de heterocigocidad e identificación de portadoras de distrofia muscular de Duchenne: un caso familiar con evento de recombinación*
title	Perda de heterozigosidade e identificação de portadoras de distrofia muscular de Duchenne: um caso familiar com evento de recombinação
title	Loss of heterozygosity and carrier identification in Duchenne muscular dystrophy: a familiar case with recombination event
subject	recombinação, perda de heterozigosidade, distrofina, mosaicismo.
subject	recombinación, pérdida de heterocigocidad, distrofina, mosaicismo.
subject	recombination, loss of heterozygosity, dystrophin, mosaicism.
source	1692-7273
source	2145-4507
source	Revista Ciencias de la Salud; Vol. 10, núm. 1 (2012); 83-90
source	Revista Ciencias de la Salud; Vol. 10, núm. 1 (2012); 83-90
source	Revista Ciencias de la Salud; Vol. 10, núm. 1 (2012); 83-90
rights	<a href="http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0">http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0</a>
rights	info:eu-repo/semantics/openAccess
relation	<a href="http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/2019/1775">http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/2019/1775</a>
language	spa
format	application/pdf
description	Duchenne/Becker Muscular Dystrophy (DMD/BMD) is an X-linked recessive disease characterized by muscular weakness. It is caused by mutations on the dystrophin gen. Loss of heterozygosity allows us to identify female carriers of deletions on the dystrophin gen. Objective: identify female carriers in a family with a patient affected by DMD. Material and methods: nine family members and the affected child were analyzed using DNA extraction and posterior

amplification of ten STRs on the dystrophin gen. Haplotypes were constructed and the carrier status determined in two of the six women analyzed due to loss of heterozygosity in three STRs. Additionally, we observed a recombination event. Conclusions: loss of heterozygosity allows us to establish with a certainty of 100% the carrier status of females with deletions on the dystrophin gen. By the construction of haplotypes we were able to identify the X chromosome with the deletion in two of the six women analyzed. We also determined a recombination event in one of the sisters of the affected child. These are described with a high frequency (12%). A possible origin for the mutation is a gonadal mosaicism in the maternal grandfather or in the mother of the affected child in a very early stage in embryogenesis. This can be concluded using the analysis of haplotypes.

description

La distrofia muscular de Duchenne y Becker (DMD/DMB) es una entidad de herencia recesiva ligada al cromosoma X que se presenta con debilidad muscular y es causada por mutaciones en el gen de la distrofina. La pérdida de heterocigocidad permite identificar a las mujeres portadoras de delección en el gen de la distrofina mediante haplotipos. Objetivo: identificar mujeres portadoras en una familia con un paciente afectado de DMD mediante análisis de pérdida de heterocigocidad. Materiales y métodos: se analizaron nueve miembros de una familia con un afectado de DMD. Se hizo extracción de ADN y amplificación de diez STR del gen de la distrofina; se construyeron haplotipos, y se determinó el estado de portadora de delección en dos de las seis mujeres analizadas, quienes mostraron pérdida de heterocigocidad de tres STR. Se establecieron algunos eventos de recombinación. Resultados: Dos de las seis mujeres analizadas, mostraron pérdida de heterocigocidad en tres de los diez STR genotipificados, indicando su estado de portadora de delección en este fragmento del gen de la Distrofina. Con la segregación familiar de los haplotipos se establecieron eventos de recombinación. Conclusiones: mediante pérdida de heterocigocidad es posible establecer el estado de portadora de delección en el gen de la distrofina con un 100% de certeza. La construcción de haplotipos identifica el cromosoma X portador de la delección en familiares del caso índice. Se evidenció un evento de recombinación en una de las hermanas del afectado, lo que hace indeterminado su estado de portadora.

description

A distrofia muscular de Duchenne e Becker (DMD/DMB) é uma entidade de herança recessiva ligada ao cromossoma X que se apresenta com debilidade muscular e é causada por mutações no gene da distrofia. A perda de heterozigosidade permite identificar às mulheres portadoras de deleção no gene da distrofina mediante haplótipos. Objetivo: identificar mulheres portadoras em uma família com um paciente afetado de DMD mediante análises de

perda de heterozigidade. Materiais e métodos: se analisaram nove membros de uma família com um afetado de DMD. De fez extração de ADN e amplificação de dez STR do gene da distrofina; construíram-se haplótipos, e determinou-se o estado de portadora de deleção em duas das seis mulheres analisadas, as quais mostraram perda de heterozigidade de três STR. Estabeleceram-se alguns eventos de recombinação. Resultados: duas das seis mulheres analisadas mostraram perda de heterozigidade em três dos dez STR genotipados, indicando seu estado de portadora de deleção neste fragmento do gene da distrofina. Com a segregação familiar dos haplótipos se estabeleceram eventos de recombinação. Conclusões: mediante perda de heterozigidade é possível estabelecer o estado de portadora de deleção no gene da distrofina com um 100% de certeza. A construção de haplótipos identifica o cromossoma X portador da deleção em familiares do caso índice. Evidenciou-se um evento de recombinação em uma das irmãs do afetado, o que faz indeterminado seu estado de portadora.

identifier.uri	<a href="http://hdl.handle.net/10336/7534">http://hdl.handle.net/10336/7534</a>
identifier	<a href="http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/2019">http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/2019</a>
date.available	2014-07-09T15:56:07Z
date.accessioned	2014-07-09T15:56:07Z
date	2012-04-30
creator	Mateus Arbeláez, Heidi
creator	Fonseca Mendoza, Dora Janeth
creator	Silva Aldana, Claudia Tamar