

Frecuencia de microdeleciones cromosómicas detectadas por la técnica citogenética molecular de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) en pacientes con cariotipo estándar normal

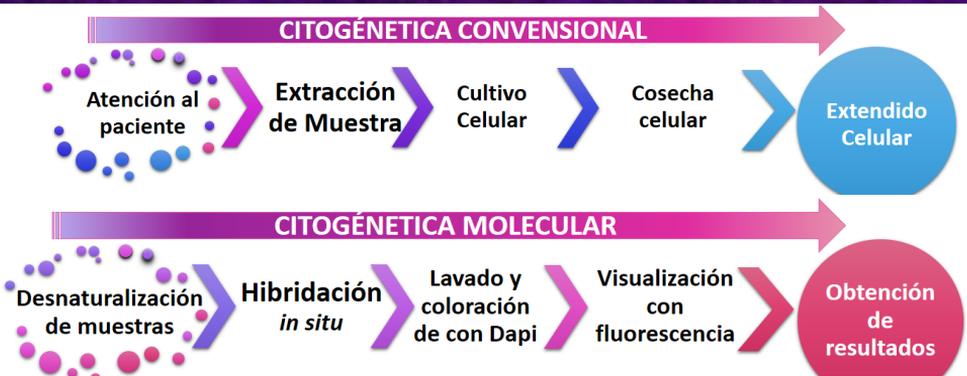
Elodia Torres^{1*}, Sandra Paredes¹, Eliana Alvarenga¹, Joel Ortiz¹, Stella Rodríguez¹, Norma Monjagata¹, Silvia Fernández¹, Sara Aguilar¹, Graciela Meza¹, Estefana Estigarribia¹

(1) Universidad Nacional de Asunción. Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud. Departamento de Genética. Laboratorio de Citogenética. Campus San Lorenzo.

INTRODUCCIÓN

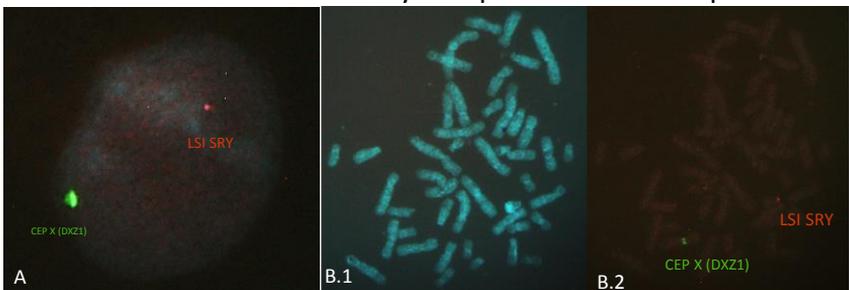
La técnica Hibridación *in situ* fluorescente (FISH) implica la hibridación de una sonda marcada, a un objetivo cromosómico *in situ*. El principio de hibridación refiere a la propiedad que posee una hebra simple de ADN de unirse a su secuencia complementaria para formar una doble hebra de ADN lo que proporciona la capacidad de detectar visualmente las regiones homólogas dentro de la estructura celular. El objetivo principal de este trabajo es determinar la frecuencia de anomalías cromosómicas halladas mediante la técnica FISH en pacientes con sospecha clínica de ser portadores de microdeleciones.

METODOLOGÍA



RESULTADOS PRELIMINARES

Se logró estandarizar la técnica a través de la adaptación y adecuación de las mencionadas Sondas. Se ha realizado la extracción a nueve pacientes con sospecha de microdelección del "Y" y tres pacientes con sospecha de "4p-".



A: Hibridación *in situ* en interfase para región centroméricas del cromosoma X (spectro green), y la región de locus específico SRY (spectro orange); **B.1** Metafase con tinción de contraste Dapi; **B.2** Hibridación *in situ* metafásica en las región centroméricas del cromosoma X (spectro green), y la región de locus específico para SRY (spectro orange)

CONCLUSIONES

Se ha logrado la estandarización de la técnica pese a los inconvenientes, como la adquisición de las sondas y la puesta a punto del microscopio de Fluorescencia