

Comparación de la información obtenida en la detección de la mutación $\Delta F508$ en el gen CFTR por diferentes metodologías en pacientes con estudios para fertilidad

Ignacio J.Chiesa, Maria Silvia Perez. Laboratorio MANTEL. Buenos Aires, Argentina. Mail: maria.perez@manlab.com.ar

INTRODUCCIÓN

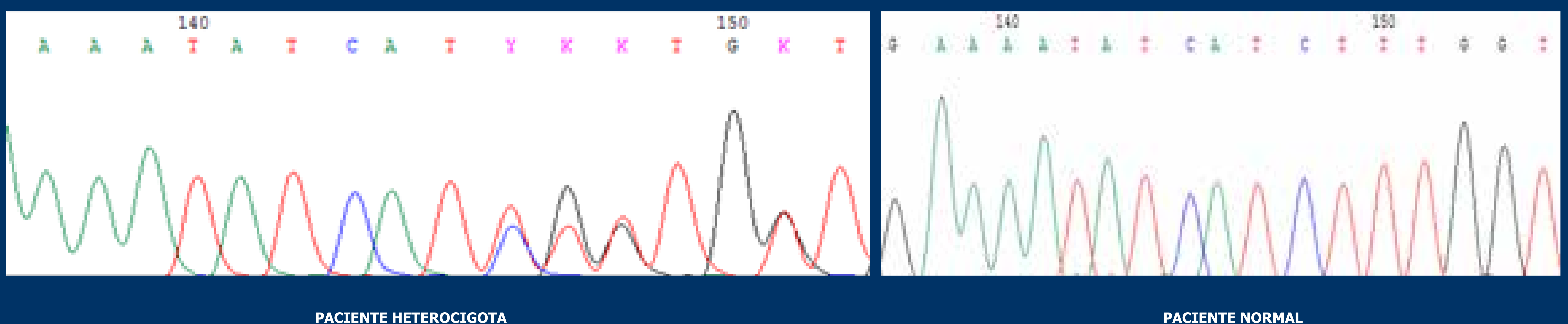
La fibrosis quística es la enfermedad autosómica recesiva más común en caucásicos, afecta aproximadamente a 1/2500 individuos y la frecuencia de portadores es de 1 en 25. Debido a la alta frecuencia, es que se realiza este estudio en ovodonantes así como en pacientes con problemas de fertilidad ya que los hombres y mujeres enfermos con fibrosis quística pueden presentar problemas en la reproducción. La mutación más común es la $\Delta F508$ y su frecuencia varía entre poblaciones de distintas regiones geográficas. El objetivo del presente trabajo es comparar los resultados obtenidos por distintas metodologías en muestras con pedido de estudio de Fibrosis Quística - mutación $\Delta F508$, en pacientes con problemas de fertilidad, ovodonantes y en tratamiento para fertilización asistida.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se analizaron 170 muestras recibidas en el servicio de medicina genómica del laboratorio MANLAB con pedido de estudio de Fibrosis Quística - mutación $\Delta F508$. La detección de esta mutación se realizó por PCR y posterior secuenciación del fragmento amplificado y se la comparó con la técnica PCR-alelo específica.

RESULTADOS

Por secuenciación, se identificaron 4 muestras que presentaban la mutación $\Delta F508$ en heterocigosis, y dos muestra con la mutación F508C (1523T>G) en heterocigosis. Los resultados obtenidos por PCR alelo específica arrojaron la ausencia de la mutación F508C (1523T>G).



DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN

De las 2 metodologías usadas, la PCR alelo específica no proporcionó ninguna información sobre la presencia de la mutación F508C (1523T>G). Estudios previos indican que la mutación F508C está asociada a la ausencia bilateral de los conductos deferentes. De las dos técnicas de estudio más frecuentemente utilizadas para detectar la mutación, la PCR-secuenciación es la única que permite detectar la variante antes mencionada. De esta manera se puede informar al paciente de la presencia de una mutación que puede afectar la fertilidad del mismo, o identificar portadores de la misma. Dada la alta frecuencia de aparición de mutaciones en el gen CFTR, se recomienda estudiar un panel que incluya las mutaciones más frecuentes asociadas a fibrosis quística en pacientes con problemas de fertilidad o mujeres donantes de óvulos.