

## ANÁLISIS CROMOSÓMICO DE PRODUCTOS DE CONCEPCIÓN POR SECUENCIACIÓN MASIVA

Galain M.<sup>1</sup>, M. Fabbro<sup>1</sup>, S. Menazzi<sup>1</sup>, S. Papier<sup>1</sup>, F. Nodar<sup>1</sup>, C. Fernández<sup>1</sup>. <sup>1</sup>CEGYR, Argentina. mgalain@fertimed.com.ar

El aborto espontáneo ocurre entre el 10% al 15% de los embarazos y en su mayoría se debe a alteraciones cromosómicas. El cariotipo es el método tradicional de estudio del producto de concepción (POC), sin embargo, tiene limitaciones debido a la elevada tasa de fracaso del cultivo celular y la dificultad para excluir la contaminación con células maternas (CCM). El objetivo fue describir nuestra experiencia en el estudio de POC mediante NGS. Se estudiaron 79 POC obtenidos a partir del material de abortos espontáneos (26), legrado/aspiración (29) o histeroscopia/embrioscopia (24). Luego de la extracción de ADN, las muestras se analizaron mediante NGS. Para los casos con resultados 46,XX se realizó un análisis de STRs para determinar CCM o triploidía XXX. La edad materna promedio fue de 35,9 años, y el tiempo promedio de detención del embarazo fue 7,7 semanas (5,1-18). De las 79 muestras, 17 resultaron euploides, 55 aneuploides y 7 no concluyentes. Se identificaron 42 muestras con trisomías, también se detectó un caso con complejo mosaico y dos casos de triploidía XXY. Respecto a las monosomías, se obtuvieron 3 casos con Síndrome de Turner y 7 casos mosaicos. En mujeres  $\leq 35$  años la tasa de aneuploidía fue del 63,3% y en  $> 35$  años del 73,5%. Con este estudio se obtuvo resultado en el 91,1% de los casos. Conocer la causa del aborto ayuda a las parejas a enfrentar los aspectos emocionales de la pérdida, permite estimar el riesgo de recurrencia, determinar la necesidad de solicitar estudios adicionales y planificar nuevas estrategias reproductivas.

## GENOTIPIFICACIÓN DE LA VARIANTE 421C>A DEL GEN BCRP. ROL EN EL DESENCADENAMIENTO DE LA PORFIRIA CUTÁNEA TARDÍA EN INDIVIDUOS INFECTADOS CON VIH

Zuccoli J.R.<sup>1</sup>, M.L. Buscalia<sup>1</sup>, V.A. Melito<sup>1,2</sup>, V. Parera<sup>1</sup>, A. Buzaleh<sup>1,2</sup>. <sup>1</sup>Centro de Investigaciones sobre Porfirinas y Porfirias (CIPYP), Hospital de Clínicas José de San Martín, CONICET-UBA, CABA, Argentina. <sup>2</sup>Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. johannazuccoli@hotmail.com

Las variantes genéticas afectan la expresión de la proteína “resistente al cáncer de mama” (BCRP, ABCG2) alterando el transporte de fármacos y hemo; 34G>A, 376C>T y 421C>A son de alta frecuencia. La Porfiria Cutánea Tardía (PCT) se produce por deficiencia en la uroporfirinógeno descarboxilasa: existen 2 tipos principales, PCT hereditaria y adquirida; se desencadena por fármacos, alcohol, drogas de abuso y virus hepatotróficos. En nuestro país, 17% de los PCT son portadores del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). Previamente se demostró que las variantes genéticas del transportador ABCB1, misma familia que ABCG2, influirían en el desencadenamiento de la PCT en individuos VIH. El objetivo fue evaluar el rol de la variante 421C>A (rs2231142) del gen BCRP en individuos controles, VIH, PCT y PCT-VIH. La genotipificación se realizó por PCR-RFLP. El alelo mutado A estaba en muy baja frecuencia en todos los grupos. En PCT-VIH, la frecuencia de A (0,21) fue mayor respecto a PCT y VIH (0,05;  $p < 0,001$ ). Al analizar la frecuencia genotípica, se observó que 421C>A se encontraba en muy baja frecuencia en heterocigosis en todos los grupos, con valores mayores para el grupo PCT-VIH (36%,  $p < 0,01$ ) vs. PCT (10%)/VIH (9%). Sólo se halló el genotipo AA (3%) en el grupo PCT-VIH. Los resultados, aunque preliminares, sugieren que la variante 421C>A en el gen BCRP podría relacionarse con la manifestación de esta Porfiria sólo en pacientes PCT-VIH. El análisis de los otros SNV permitirá establecer la presencia o no de haplotipos de riesgo en la manifestación de la PCT asociada o no con VIH.