



## SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 15q11.2 BP1-BP2 (BURNSIDE- BUTLER): DESCRIPCIÓN DE UN CASO DETECTADO POR MS-MLPA

Furfuro S.B.<sup>1</sup>, M.J. Guillamondegui<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina. <sup>2</sup>Hospital Pediátrico A. Fleming, Mendoza, Argentina.  
sfurfuro@hotmail.com

El síndrome de microdelección 15q11.2 OMIM#615656 es una nueva entidad identificada a partir de *microarrays*, caracterizada por penetrancia incompleta y expresividad variable. La delección abarca 300-500 kb entre los puntos de ruptura BP1-BP2 que incluye 4 genes (*NIPA1*, *NIPA2*, *CYFIP1*, y *TUBGCP5*). Se asocia a alteraciones cognitivas, retardo del lenguaje/desarrollo motor, trastornos del espectro autista, déficit atencional, trastornos psiquiátricos, ataxia, convulsiones y dismorfias o anomalías congénitas menores. Caso: niña derivada a Genética a los 8 meses por hipotonía, hiperlaxitud articular y microrretrognatia. Hija única de pareja sana no consanguínea con estudios universitarios. Madre, 37 años y padre 38 años al momento del nacimiento. Sin antecedentes personales ni familiares relevantes. Embarazo sin complicaciones. Nació a término por cesárea. Peso: 2500 gr (p3) Talla: 45 cm (<p3) P. Cefálico: 34 cm (p50). Logró el sostén cefálico con leve retraso, entre el 3<sup>o</sup>-4<sup>o</sup> mes. Sedestación a los 8 meses. Derivada a Neurología y a Estimulación temprana a los 7 meses por hipotonía. Examen oftalmológico y Eco cerebral normales. Se solicitó estudio MS-MLPA para Síndrome de Prader-Willi, detectando delección en región BP1-BP2 con perfil de metilación normal. El análisis de los progenitores mostró igual resultado alterado en el padre, madre sin alteraciones. Actualmente la niña tiene 3 años y su evolución es favorable en crecimiento y desarrollo psicomotor. Será necesario continuar el seguimiento de la paciente para monitorear la aparición de alteraciones asociadas a este síndrome.

## ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DE PUNTOS DE RUPTURA DE UNA VARIANTE ESTRUCTURAL DEL F8 ORIGINADA POR RECOMBINACIÓN NO-HOMÓLOGA CAUSAL DE HEMOFILIA A SEVERA

Waisman K.<sup>1</sup>, B.M. Ziegler<sup>1</sup>, V.D. Marchione<sup>1</sup>, P. Radic<sup>1</sup>, L. Rossetti<sup>1</sup>, M. Abelleyro<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Medicina Experimental (IMEX), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET)-Academia Nacional de Medicina (ANM), Buenos Aires, Argentina.  
karen\_kw@live.com

Aunque el 8-15% de las Hemofilias A severas (HAS) son causadas por grandes delecciones del F8, muy pocas son caracterizadas y menos aún investigadas para elucidar su mecanismo de origen. Aquí se abordan estos objetivos en un paciente con HAS usando métodos bioinformático-estadísticos originales, analizando motivos recombinogénicos en las rupturas para elucidar su mecanismo molecular. Las regiones de incerteza 5 y 3' del rearrreglo fueron acotadas por *inverse shifting*-PCR y se diseñaron PCR directas para secuenciar el punto de recombinación. En intervalos de 50 pb con centro en los puntos de ruptura se estudiaron motivos del ADN asociados a inestabilidad genómica, evaluando su significancia estadística con hipótesis nulas estimadas por valores esperados en puntos de ruptura artificiales aleatorios en Xq28 (n=240) y en las frecuencias de bases. La delección NC\_000023.11:g.154981972\_154989056delinsG, mostró la inserción de una base sin microhomologías. En el extremo 3' se detectó la secuencia recombinogénica Jurka, una estructura secundaria de ADN estable y un elemento AluSx, y en 5', un motivo *Murine parvovirus recombination hotspot*. Estos hallazgos apoyan la participación de la maquinaria de retrotransposición, estructuras secundarias y secuencias recombinogénicas en la susceptibilidad a sufrir rupturas localizadas e indican al sistema de reparación de extremos no homólogos (NHEJ) como el mecanismo molecular más probable.