

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Cardiopatías Congénitas;
Frecuencia de los Genes;
Genes;
Fenómenos Genéticos

Correspondencia:

Angie Lizeth Grueso Cerón
angie.grueso@correounivalle.edu.co

Cómo citar: Grueso-Cerón AL, Daniela Arturo-Terranova, Satizábal-Soto JM. Frecuencias alélicas de variantes genómicas en los genes NOTCH1 y PTPN11 asociados a cardiopatía congénita. *Iatreia* [Internet]. 2023;36 (2 Supl):32-33.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Frecuencias alélicas de variantes genómicas en los genes NOTCH1 y PTPN11 asociados a cardiopatía congénita

Angie Lizeth Grueso-Cerón¹, Daniela Arturo-Terranova², José María Satizábal-Soto³

¹ Universidad del Valle, Estudiante, Cali, Valle del Cauca, Colombia.

² Universidad del Valle, Asistente de Docencia, Cali, Valle del Cauca, Colombia.

³ Universidad del Valle, Docente, Cali, Valle del Cauca, Colombia.

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: las cardiopatías congénitas (CC) son defectos estructurales del corazón o grandes vasos, primordialmente durante el periodo embrionario (1). La frecuencia aproximada en Colombia es del 30% en RNV con malformaciones (2). El 8% se consideran monogénicas (3). Los genes más frecuentemente asociados a CC son NOTCH1 y PTPN11.

OBJETIVO: identificar la frecuencia alélica (FA) de las variantes en los genes NOTCH1 y PTPN11 en una población del suroccidente colombiano

METODOLOGÍA: se utilizaron los resultados de secuenciación de exoma completo de 320 pacientes, sin diagnóstico de CC con sospecha de enfermedades complejas filtrando las variantes en los genes NOTCH1 y PTPN11. Se realizó cálculo de FA de cada variante.

RESULTADOS: se registraron las tres variantes más frecuentes por gen. NOTCH1: c.1669+9T>C (0.353), c.2970-31A>G (0.334), c.5473-43T>C (0.3281); PTPN11: c.854-30T>C (0.0875), c.756+1274G>A (0.078), c.854-21C>T (0.028).

DISCUSIÓN: para el gen NOTCH1, Dargis (2015) reportó la variante c.1669+9T>C en pacientes con diagnóstico clínico de válvula aórtica bicúspide (BAV) (4). Las variantes c.2970-31A>G, c.5473-43T>C fueron identificadas por Debiec *et al.* como polimórficas en pacientes con BAV/Aneurisma aórtico ascendente (5). Para el gen PTPN11, Rodríguez *et al.* reportaron las variantes c.854-30T>C y c.854-21 C>T en pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de Noonan (6). La variante c.756+1274G>A no ha sido registrada previamente en la literatura.

CONCLUSIONES: conocer las variantes genómicas permite determinar las FA presentes en una población, lo que puede incrementar el riesgo de enfermedad. Por lo tanto, determinar la FA poblacional de estas variantes permite correlaciones fenotipo-genotipo, así como diagnóstico temprano para tratamiento dirigido basado en medicina de precisión.

REFERENCIAS

1. Moreno-Giraldo LJ, Herrera-Mafla CD, Satizábal-Soto JM. Biología molecular de cardiopatías congénitas. *Rev Asoc Colomb Cienc Biol* [Internet]. 2019 [consultado 2023 Jul 11];1(31):100-5. <https://doi.org/10.47499/revistaacccb.v1i31.186>

2. omero-Márquez Y. Prevalencia de cardiopatías congénitas en la unidad neonatal de un Hospital Universitario de la ciudad de Bogotá entre 2011 y 2015 [Especialista en Neonatología en Internet]. Bogotá: Universidad del Rosario; 2016. Disponible en: <https://repository.urosario.edu.co/server/api/core/bitstreams/55c42f55-aba2-4807-8b49-83abda546d83/content>
3. Chung IM, Rajakumar G. Genetics of Congenital Heart Defects: The NKX2-5 Gene, a Key Player. *Genes* [Internet]. 23 de enero de 2016 [consultado 2023 Jul 11];7(2):6. <https://doi.org/10.3390/genes7020006>
Dargis N. Identification de variations génétiques associées à la bicuspidie valvulaire aortique chez les hommes et les femmes [Thesis]. Université Laval; 2015 [consultado 2023 Jul 11]. Disponible en: <http://hdl.handle.net/20.500.11794/26441>
4. Debiec RM, Hamby SE, Jones PD, Safwan K, Sosin M, Hetherington SL, et al. Contribution of NOTCH1 genetic variants to bicuspid aortic valve and other congenital lesions. *Heart* [Internet]. 2022 [consultado 2023 Jul 11]; 108(14):1114-1120. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2021-320428>
5. Rodríguez FA, Unanue N, Hernández MI, Heath KE, Cassorla F. Molecular characterization of Chilean patients with a clinical diagnosis of Noonan syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab* [Internet]. 2014 [consultado 2023 Jul 11];27(3-4). <https://doi.org/10.1515/jpem-2013-0176>