

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Neuromielitis Óptica;
 Acuaporina 4;
 ADN Mitocondrial

Correspondencia:

Juliana Lago
 j.lago@uniandes.edu.co

Cómo citar: Lago J, Montejo A, Narvaéz D, Gaitán J, Habib Moutran H, et al. Identificación de haplogrupos a partir de ADN mitocondrial en pacientes con Neuromielitis óptica en Bogotá y Medellín, Colombia. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):37-38.



Copyright: © 2023
 Universidad de Antioquia.

Identificación de haplogrupos a partir de ADN mitocondrial en pacientes con Neuromielitis óptica en Bogotá y Medellín, Colombia

Juliana Lago¹, Angie Montejo¹, Diana Narvaéz¹, Jairo Gaitán³, Habib Moutran²⁻³, Juan Sebastián Rivera³, Daniela Rodríguez³, David Cuellar²⁻³, Carolina Restrepo⁴, Mariana Torres⁴, César Ruiz⁴, Saúl Reyes²⁻³, Fabian Cortés⁵, Daniel León³, Jaime Toro²⁻³, Helena Groot¹

¹ Laboratorio de Genética Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia.

² Facultad de Medicina, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia

³ Departamento de Neurología, Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá, Bogotá, Colombia

⁴ Fundación Instituto Neurológico de Colombia, Medellín

⁵ Fundación Clínica Shaio, Bogotá, Colombia

RESUMEN

La neuromielitis óptica (NMO) es un trastorno autoinmune, inflamatorio y desmielinizante del sistema nervioso central que afecta principalmente al nervio óptico y la médula espinal. Los haplogrupos de ADN mitocondrial (ADNmt) son marcadores que se usan para evaluar la historia matrilineal. La ascendencia se puede inferir usando haplogrupos de ADNmt y se puede usar para determinar la estratificación de la población, lo cual es particularmente importante en poblaciones recientemente mezcladas como los latinoamericanos. El objetivo de este estudio fue identificar haplogrupos a partir del análisis de ADNmt en pacientes con NMO y controles de Bogotá y Medellín, Colombia. Se realizó un análisis de casos y controles. Se aisló y purificó ADN genómico a partir de muestras de sangre. Mediante PCR, se amplificó la región hipervariable 1 del ADNmt y se determinaron los haplogrupos por medio del software HaploGrep. Se realizó un análisis de distribución para determinar sus frecuencias tanto en pacientes y controles. Se realizó una prueba de Pearson sobre el total de haplogrupos empleando el software STATA17.0. Se encontró una alta frecuencia del haplogrupo amerindio A. No se encontraron diferencias en las frecuencias de haplogrupos entre pacientes y controles. Se obtuvo presencia de los haplogrupos A, B, C, D, L, M y G para la ciudad de Bogotá; de los haplogrupos A, D, L, T y J para la ciudad de Medellín. No se encontró asociación de los haplogrupos con historial de anticuerpos AQP4-IgG1 ($p = 0,865$), neuritis óptica ($p = 0,317$), mielitistransversa ($p = 0,396$) ni con la escala EDSS ($p = 0,681$).

REFERENCIAS

1. Bravo-Lizcano R, Sierra-Santos L, Gil-Gulias L, Aguilar-Shea AL. Neuromielitis óptica de Devic. *Rev Clin Med Fam* [Internet]. 2016;9(2):114-118. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2016000200009
2. Achilli A, Perego UA, Bravi CM, Coble MD, Kong QP, Woodward SR, Salas A, Torroni A, Bandelt HJ. The phylogeny of the four pan-American MtDNA

- haplogroups: implications for evolutionary and disease studies. *PLoS One* [Internet]. 2008;3(3):e1764. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0001764>
3. Yonova-Doing E, Calabrese C, Gomez-Duran A, Schon K, Wei W, Karthikeyan S, et al. An atlas of mitochondrial DNA genotype-phenotype associations in the UK Biobank. *Nat Genet* [Internet]. 2021;53:982–993. <https://doi.org/10.1038/s41588-021-00868-1>
 4. Toro J, Cuellar-Giraldo D, Díaz-Cruz C, Burbano LE, Guío CM, Reyes S, et al. HLA-DRB1*14 is a protective allele for multiple sclerosis in an admixed Colombian population. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* [Internet]. 2015 Dec 24;3(1):e192. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4694072/>