

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Síndrome de Ovario Poliquístico;  
Polimorfismo de Nucleótido Simple;  
Receptor de Insulina;  
Genética Humana

### Correspondencia:

Maribel Forero-Castro;  
maribel.forero@uptc.edu.co

**Cómo citar:** Alarcón-Granados MC, Ferrebuz-Cardozo A, Garzón-González H, Moreno-Ortíz H, Esteban-Pérez C, Camargo-Villalba G, et al. Estudio piloto de asociación del polimorfismo rs2059807 del gen *INSR* en una muestra de mujeres con síndrome de ovario poliquístico. *Iatreia* [Internet]. 2024;36 (2 Supl).



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Estudio piloto de asociación del polimorfismo rs2059807 del gen *INSR* en una muestra de mujeres con síndrome de ovario poliquístico

María Camila Alarcón-Granados<sup>1</sup>, Atilio Ferrebuz-Cardozo<sup>2</sup>, Harold Garzón-González<sup>1</sup>, Harold Moreno-Ortíz<sup>3</sup>, Clara Esteban-Pérez<sup>3</sup>, Gloria Camargo-Villalba<sup>2</sup>, Maribel Forero-Castro<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Facultad de Ciencias. Grupo de investigación en Ciencias Biomédicas (GICBUPTC). Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia. Tunja, Colombia.

<sup>2</sup> Programa de Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Boyacá. Tunja, Colombia.

<sup>3</sup> INVITRO cell. Bogotá, Colombia.

## RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de ovario poliquístico (SOP) es reconocido como el trastorno endocrino-metabólico más común en mujeres en edad reproductiva. Estudios de asociación del genoma completo han permitido identificar SNPs en genes candidatos que generan susceptibilidad al SOP y a sus características clínicas. Se han identificado variantes de riesgo en el gen receptor de insulina *INSR*, gen de importancia metabólica.

**Objetivos:** identificar la asociación entre el rs2059807 de *INSR* y el SOP, así como con sus características clínicas, en una muestra de mujeres colombianas.

**Métodos:** se incluyeron 49 mujeres control y 49 mujeres con SOP. La discriminación alélica del SNP 2059807 de *INSR* se realizó mediante el Sistema MassARRAY-Agena Bioscience. Se realizó un análisis genotipo-fenotipo para el mejor modelo de herencia (dominante).

**Resultados:** no se evidenció asociación entre el SNP y el riesgo al SOP. Mujeres con genotipos GA/AA presentaron niveles disminuidos de estradiol ( $p=0,008$ ) y glucosa post ( $p=0,043$ ), y mayor número de folículos antrales ( $p=0,007$ ), en comparación con mujeres con genotipo GG. Resultados similares se observaron en población holandesa y china, donde no se evidenció asociación entre el SNP y riesgo al SOP. No obstante, en población china se observó asociación entre el SNP y la anovulación, que se relaciona con nuestros resultados de niveles disminuidos de estradiol y mayor número de folículos antrales.

**Conclusiones:** este es el primer estudio piloto realizado en Colombia que evalúa la asociación entre el rs2059807 de *INSR* y el SOP, y servirá de base para futuros estudios poblacionales con mayor poder estadístico.

## REFERENCIAS

1. TianY, LiJ, SuS, CaoY, WangZ, ZhaoS, et al. PCOS-GWAS susceptibility variants in THADA, INSR, TOX3, and DENND1A are associated with metabolic syndrome or insulin resistance in women with PCOS. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2020;11:274. <https://doi.org/10.3389/fendo.2020.00274>.

2. Cui L, Li G, Zhong W, Bian Y, Su S, Sheng Y, et al. Polycystic ovary syndrome susceptibility single nucleotide polymorphisms in women with a single PCOS clinical feature. *Hum Reprod* [Internet]. 2015;30(3):732-6. <https://doi.org/10.1093/humrep/deu361>.