

## NCF1 E HIPERTENSIÓN ARTERIAL USANDO COMO MODELO DE ESTUDIO PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN

**Becaria:** Martínez CM, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA).  
martinezceciliam@hotmail.com

**Dirección:** Delgado LM, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud, CABA.

**Colaboración:** Pastene E; Grasso L; Cisterna D; Aulestiate M; Chambi M; Rodríguez M; Hirschon A; Ercoli G.

### RESUMEN

#### Introducción

El gen NCF1 codifica la proteína de p47phox, componente de la enzima NADPH oxidasa, que produce especies de oxígeno reactivo. El estrés oxidativo, además de generar daño endotelial, es un modificador del tono vascular, oxidando el óxido nítrico. En informes previos se estudió NCF1 en pacientes con síndrome de Williams-Beuren (SWB) y se concluyó que su presencia en hemizigosis cumple un papel protector frente a la hipertensión arterial (HTA). Este gen se encuentra junto a dos pseudogenes y, si bien se supone que en individuos normales (que no presentan SWB) la relación gen:pseudogen debería ser de 1:2, es decir, 1 gen y 2 pseudogenes por cromosoma, se demostró en otros trabajos que existe una variación mucho más amplia en la población general según las etnias.

#### Objetivos

Estudiar la correlación de la variabilidad del número de copias de NCF1 y su correlación con la HTA.

#### Métodos

Se realizó un cálculo de cantidad absoluta gen:pseudogen mediante BAC-FISH y un cálculo de relación gen:pseudogen mediante qfPCR.

#### Resultados

De 30 pacientes con SWB, 20 mostraron 5 marcas citogenéticas: 14 con una  $\Delta\psi$  (relación pseudogen:gen) de 3:2 y 6 con  $\Delta\psi$  de 4:1. Los 10 pacientes restantes mostraron 4 marcas, lo cual sugiere que poseen una delección más grande: 8 de ellos mostraron  $\Delta\psi$  de 3:1, hubo 1 con  $\Delta\psi$  de 2:2 y otro con  $\Delta\psi$  de 1:3. Casi todos los pacientes con hipertensión mostraron 6 marcas citogenéticas, a excepción de uno que presentó 7 marcas. Hubo 3 de ellos con  $\Delta\psi$  de 3:3, uno con  $\Delta\psi$  4:3 y el resto con  $\Delta\psi$  4:2. Entre la población general, 23 tenían 6 marcas citogenéticas: 20 con  $\Delta\psi$  4:2 y 3 con  $\Delta\psi$  3:3. Hubo 6 que presentaron 5 señales de FISH (con  $\Delta\psi$  3:2), y 1 mostró 7 marcas (con  $\Delta\psi$  4:3).

#### Conclusiones

No se observa diferencia significativa en la variabilidad de NCF1 entre la población normal y la población con HTA; tampoco se evidencia variación entre individuos con SWB con y sin hipertensión.

#### Palabras clave

*Síndrome de Williams; Estenosis Supravalvular Aórtica; Estrés Oxidativo*