

pletamente. Sin embargo, los micro-ARN (miARN) pueden ayudar a identificar los genes expresados en esta enfermedad. Los miARN son moléculas de ARN cortas, que varían entre 19 y 25 nucleótidos, que participan en la regulación postranscripcional, influyendo en numerosos procesos biológicos. La desregulación de los miARN puede contribuir a la progresión de múltiples enfermedades. **Objetivo:** evaluar el papel del miR-126 y miR-3,188 en la identificación de la susceptibilidad a la artritis reumatoide en familiares de primer grado con esta enfermedad. **Material y métodos:** se recopilaron datos clínicos, antropométricos y demográficos de cada uno de los tres grupos estudiados: pacientes con AR, familiares y controles. Se recolectaron muestras de sangre periférica para la extracción de ARN y ADN. Se realizaron análisis mediante RT-qPCR utilizando el equipo Rotor-Gene Q 5plex HRM system y el kit RT SYBR Green qPCR Mastermix, que incluye oligonucleótidos prediseñados para el miRNA-126 y miR-3188, empleando el gen RPL27 como referencia. Las muestras se almacenaron en un biobanco a -80°C . **Resultados:** se analizó una población final de 31 participantes, en su mayoría mujeres: 29 mujeres (93.55%) y 2 hombres (6.45%); 83.87% de los participantes proviene del centro del país, siendo la Ciudad de México la mayor representante con 67.74%. Además, se observó que la mayoría de los padres y abuelos de la población estudiada también eran originarios de la Ciudad de México (93.55 y 45.16%, respectivamente) y del Estado de México (16.13 y 32.2%, respectivamente). Las características demográficas, clínicas y de laboratorio de la población mostraron que los valores de p no fueron significativos, indicando que las características de los grupos son similares y no introducen sesgos en el análisis de la expresión de miRNA. El análisis de la expresión del miR-126 en sangre periférica mediante RT-PCR en tiempo real no mostró una diferencia significativa ($p = 0.5256$), mientras que el miR-3,188 disminuyó su expresión en el grupo de AR comparado con los controles ($p = 0.0255$), no se encontró diferencia entre el grupo control y los familiares ($p = 0.5689$). **Conclusiones:** la población de estudio, así como sus padres y abuelos, pertenecen principalmente a la zona centro del país, con un mayor número de ellos establecidos en la Ciudad de México. No se encontraron diferencias significativas en los datos demográficos, clínicos y de laboratorio. La expresión del miR-3188 se sugiere como biomarcador en el diagnóstico de AR.

05 Estudio del microsatélite Rep-1 del gen alfa sinucleína en pacientes con la enfermedad de Parkinson idiopática

Arturo Gálvez Rosas,* Cristian Marroquí Sánchez,*[‡]
Rogelio Paniagua Pérez,*[§] Paul Carrillo Mora,*[¶]
José A Martínez Cortez,*^{||} Claudia Hernández Arenas,*^{**}
Antonio Verduzco Mendoza,*^{‡‡} Alberto Ávila Luna,*[‡]
Antonio Bueno Nava*[‡]

* Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra», México. [‡] Neurociencias Básica.

[§] Servicio de Bioquímica. [¶] Neurociencias Clínicas.

^{||} Servicio de Neurología. ^{**} Servicio de Daño Cerebral Adquirido. ^{‡‡} Bioterio y Cirugía Experimental.

Introducción: la enfermedad de Parkinson (EP) es un padecimiento neurodegenerativo, altamente incapacitante que se manifiesta clínicamente por los síntomas motores como temblor en reposo, bradicinesia, rigidez muscular e inestabilidad postural. Cuando es diagnosticada la EP, en el cerebro del paciente ya se han degenerado más de 70% de las neuronas dopaminérgicas. Por lo tanto, es importante la búsqueda de un biomarcador confiable para el diagnóstico y crucial para la evolución del padecimiento. En el gen de la alfa sinucleína (α -Syn), se ha identificado un dinucleótido de tipo microsatélite denominado Rep-1 que podría utilizarse como un biomarcador de riesgo en la EP. **Objetivo:** evaluar las variantes del

microsatélite Rep-1 del gen α -Syn en pacientes con la EP idiopática. **Material y métodos:** se realizó un estudio de casos y controles, donde se reclutaron 15 pacientes con EP en el Servicio de Neurología y 15 controles sin la enfermedad que fueron voluntarios de la consulta externa del Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra». Posteriormente se les tomó una muestra de sangre periférica para la extracción de ADN genómico. Para el análisis de la longitud de los fragmentos repetidos Rep-1 se utilizó la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), la genotipificación de los repetidos dinucleótidos se realizó en un secuenciador de ADN ABI PRISM 3500xL, usando estándares GeneScan FAM 500. Los datos se analizaron con el paquete estadístico SPSS V23 para Windows. Se realizó estadística descriptiva mediante pruebas de tendencia central, y se revisó la posible asociación utilizando la prueba de χ^2 y t de Student. Además, se calculó la probabilidad de riesgo debido al reducido número de pacientes. **Resultados:** se analizaron 30 pacientes; 15 con diagnóstico de EP y 15 controles. El promedio de edad en los pacientes con EP idiopática fue de 65 ± 6.4 años, y de 61 ± 6.1 años en los controles sanos. Por otra parte, en cuanto al género, hubo 5 (33.3%) hombres y 10 (66.7%) mujeres en ambos grupos, sin encontrar diferencias estadísticamente significativas. El análisis de los fragmentos mostró que el alelo Rep-1 de 265 pb fue el alelo más frecuente en ambos grupos (63.3%), seguido por la variante Rep-1 de 267 pb con una frecuencia de 20% en los pacientes y 23.3% en los controles. Se formaron tres grupos de variantes alélicas; alelo corto (246, 248, y 257 pb), alelo intermedio (265 pb) y alelo largo (266, 270 pb). Donde se pudo observar una mayor significancia de los alelos más largos con los pacientes con EP con una probabilidad de riesgo de 1.37 y una $p = 0.09$. **Conclusiones:** la identificación del microsatélite Rep-1 del gen α -Syn está mostrando una tendencia de los alelos de mayor tamaño (> 265 pb) como un factor de riesgo para presentar la EP idiopática.

06 Implementación del sistema CRISPR/Cas13 para la degradación del RNA mensajero mutante de ATXN7 de la ataxia espinocerebelosa tipo 7

Marco Jácome Del Ángel,* Mauricio Hernández Somilleda,*[‡]
Rocío Suárez Sánchez,[§] José Manuel Hernández Hernández,*[‡]
Oscar Hernández Hernández[§]

* Centro de Investigación y Estudios Avanzados, México. [‡] Genética y Biología Molecular. [§] Medicina Genómica, Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra», México.

Introducción: la ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA7) es un raro trastorno neurodegenerativo autosómico dominante caracterizado por ataxia progresiva y deterioro visual. Esta enfermedad ocurre debido a la expansión de repetidos CAG en el gen ATXN7, la cual provoca que la proteína afectada tenga una ganancia de función tóxica, causando el secuestro de diferentes moléculas. Debido a que la SCA7 es una enfermedad incurable, existe la necesidad de desarrollar terapias más efectivas para su tratamiento. Es por esto por lo que este trabajo pretende desarrollar un sistema que degrade el ARN mensajero mutado de SCA7 usando el sistema CRISPR/Cas13 en fibroblastos derivados de pacientes con SCA7. **Objetivo:** implementar un método de degradación del ARN mensajero mutante de ATXN7 utilizando el sistema CRISPR/Cas13a a través de un sistema lentiviral. **Material y métodos:** se utilizaron fibroblastos humanos control (GM03440) y de SCA7 (GM03561) adquiridos del *Coriell Institute for Medical Research*; mediante PCR se analizó la presencia del SNP rs3774729, previamente asociado con la mutación de SCA7 y se confirmó la presencia de la mutación en los fibroblastos de SCA7 GM03561. Se diseñaron y clonaron en un sistema lentiviral crRNAs dirigidos a tres diferentes regiones del