

## **Detección de la Inserción/Delección del Receptor de Citoquina CC-5 (CCR5 delta 32) en muestras del banco de ADN del CIHATA en población costarricense y nicaragüense.**

Leonardo Calvo Flores<sup>1,2</sup>, Juan José Madrigal<sup>1</sup>, Edel María Paredes<sup>3</sup>, Yondra Vanegas<sup>3</sup>, María José Moreira<sup>3</sup> & Lizbeth Salazar Sánchez<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines (CIHATA), Universidad de Costa Rica

<sup>2</sup> Escuela de Medicina, Universidad de Costa Rica

<sup>3</sup> Laboratorio de Embriología, Universidad Autónoma de Nicaragua-León

leo.calvoflo@gmail.com

---

El gen estructural CCR5 ha sido localizado en el cromosoma humano 3p21 y se ha identificado una delección de 32 pb (CCR5-Δ32) que presenta una herencia mendeliana, con diversas prevalencias en el mundo (Lui *et al* 1996).

Fisiológicamente, los receptores de quimiocinas se expresan en diferentes tipos de leucocitos; los receptores median la quimiotaxis de las células T y los fagocitos a las áreas de inflamación (Hurk 1994). Estudios previos han demostrado que el alelo CCR5-Δ32 ocasiona un cambio de marco de lectura y genera una proteína no funcional que conduce a la pérdida de la expresión y función de CCR5, dando lugar a una proteína truncada que no se expresa en la superficie celular (Samson *et al* 1996). La variante CCR5 delta 32 ha sido asociado en múltiples enfermedades donde el factor inflamatorio juega un componente importante (Wheeler *et al* 2007).

Para el presente estudio se tomo como objetivo la estandarizar de la técnica de PCR para la detección de la inserción/delección del gen CCR5 delta 32 e implementación de su uso en muestras del Banco de ADN del CIHATA.

**Metodología.** Localización de las muestras de ADN en el banco del CIHATA. Se realizó una PCR directa según Valadez-González *et al* 2011, en 149 muestras de ADN del banco de costarricenses y 42 muestras de nicaragüenses. Posterior a la PCR se analizaron los genotipos mediante geles de agarosa al 4%, teñidos con bromuro de etidio. Se estimaron los tamaños de bandas con un marcador de peso molecular de 100pb.

**Resultados.** Se logró la amplificación exitosa del gen CCR5 con los tamaños que la literatura estipula, los cuales corresponden a una banda silvestre de 184pd y una banda de 152pb que presenta una delección de un fragmento de 32pb. Se obtuvo para la población costarricense una frecuencia alélica del 91% para no mutados, un 7.6% para hetegocigotas y para homocigotas mutado se obtuvo un 1.4%. Para la población nicaragüense se obtuvo una frecuencia alélica de 100% no mutados

**Conclusión.** Dada la consistencia en los estudios que han utilizado la variable polimórfica CCR5Δ32 que este receptor está involucrado en la mediación de la inflamación sistémica, se ve como un polimorfismo que se debe iniciar su estudio en la población costarricense y en enfermedades que el componente inflamatorio juegue un papel importante en su fisiopatología o como receptor de entrada del virus de VIH. Una explicación de la baja prevalencia es el pequeño grupo analizado, de ahí que se propone aumentar la muestra para determinar si es un gen presencia de la mutación o no en la población.