



Universidad Nacional Mayor de San Marcos

Universidad del Perú. Decana de América

Facultad de Ciencias Biológicas

Escuela Profesional de Genética y Biotecnología

Implementación de una metodología basada en las técnicas PCR y TP-PCR para la genotipificación del microsatélite CAG del gen ATXN2 asociado con ataxia espinocerebelosa tipo 2 en el Centro de Investigación Básica en Neurogenética

TESIS

Para optar el Título Profesional de Biólogo Genetista Biotecnólogo

AUTOR

Erick Gianpierre FIGUEROA ILDEFONSO

ASESORES

Margarita VELÁSQUEZ REINOSO

Mario Reynaldo CORNEJO OLIVAS

Lima, Perú

2018



Reconocimiento - No Comercial - Compartir Igual - Sin restricciones adicionales

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Usted puede distribuir, remezclar, retocar, y crear a partir del documento original de modo no comercial, siempre y cuando se dé crédito al autor del documento y se licencien las nuevas creaciones bajo las mismas condiciones. No se permite aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros a hacer cualquier cosa que permita esta licencia.

Referencia bibliográfica

Figuroa, E. (2018). *Implementación de una metodología basada en las técnicas PCR y TP-PCR para la genotipificación del microsatélite CAG del gen ATXN2 asociado con ataxia espinocerebelosa tipo 2 en el Centro de Investigación Básica en Neurogenética*. [Tesis de pregrado, Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Ciencias Biológicas, Escuela Profesional de Genética y Biotecnología]. Repositorio institucional Cybertesis UNMSM.



9-5/N
4 R
84.P.

Universidad Nacional Mayor De San Marcos
(Universidad del Perú, Decana de América)

FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS

**ACTA DE SESIÓN PARA OPTAR AL TÍTULO PROFESIONAL DE
BIÓLOGO GENETISTA BIOTECNÓLOGO
(MODALIDAD: SUSTENTACIÓN DE TESIS)**

Siendo las 15:30 horas del 02 de julio de 2018, en el Salón de Grados de la Facultad de Ciencias Biológicas y en presencia del jurado formado por los profesores que suscriben, se dio inicio a la sesión para optar al Título Profesional de Biólogo Genetista Biotecnólogo de **ERICK GIANPIERRE FIGUEROA ILDEFONSO**.

Luego de dar lectura y conformidad al expediente N° 004-EPGB-2018, el titulado expuso su tesis: **“IMPLEMENTACIÓN DE UNA METODOLOGÍA BASADA EN LAS TÉCNICAS PCR Y TP-PCR PARA LA GENOTIPIFICACIÓN DEL MICROSATÉLITE CAG DEL GEN ATXN2 ASOCIADO CON ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 2 EN EL CENTRO DE INVESTIGACIÓN BÁSICA EN NEUROGENÉTICA”** y el Jurado efectuó las preguntas del caso calificando la exposición con la nota 19....., calificativo: Aprobado con máxima honores.

Finalmente, el expediente será enviado a la Escuela Profesional de Genética y Biotecnología, y al Consejo de Facultad para que se apruebe otorgar el **Título Profesional de Biólogo Genetista Biotecnólogo** a **ERICK GIANPIERRE FIGUEROA ILDEFONSO** y se eleve lo actuado al Rectorado para conferir el respectivo título, conforme a ley.

Siendo las 16:30 horas se levantó la sesión.

Ciudad Universitaria, 02 de julio de 2018.

Dra. MONICA PAREDES ANAYA
(PRESIDENTA)

Blga. MARGARITA VELASQUEZ REINOSO
(ASESORA)

Blgo. DANIEL ORE CHAVEZ
(MIEMBRO)

Mg. GUSTAVO SANDOVAL PEÑA
(MIEMBRO)

RESUMEN

La ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2) es una enfermedad neurodegenerativa autosómica dominante causada por la expansión anormal del microsatélite CAG del gen *ATXN2*. En el Perú no se ofrece el servicio de detección de esta expansión que consiste en el empleo de técnicas como PCR, Southern blot o TP-PCR. Por lo tanto, el objetivo de este estudio es implementar una metodología basada en PCR y TP-PCR para la genotipificación de este microsatélite en el Centro de Investigación Básica en Neurogenética (CIBN) del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas (INCN). Para determinar las condiciones óptimas para la genotipificación se emplearon 9 muestras de genotipo conocido (alelos normales y expandidos). Posteriormente, 114 muestras de casos con diagnóstico presuntivo de ataxia hereditaria atendidos en el CIBN del INCN fueron analizadas por PCR convencional, de las cuales 91 muestras pasaron a un segundo análisis por TP-PCR. Se confirmó el diagnóstico en 10 muestras (8.77% de 114), que reportan una edad de inicio de la enfermedad en promedio de 27.5 ± 13.1 años y un 80% procede de la sierra central peruana. Finalmente, se logró la implementación del protocolo de genotipificación basado en PCR y TP-PCR para la genotipificación del microsatélite del gen *ATXN2*.

Palabras clave: Ataxia espinocerebelosa tipo 2, *ATXN2*, microsatélite, PCR, TP-PCR

ABSTRACT

Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) is an autosomal dominant neurodegenerative disease caused by the abnormal expansion of the CAG microsatellite of the *ATXN2* gene. In Peru, the detection service of this expansion is not offered, which consists of the use of techniques such as PCR, Southern blot or TP-PCR. Therefore, the objective of this study is to implement a methodology based on PCR and TP-PCR for the genotyping of this microsatellite at the Neurogenetics Research Center (NRC) of the Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas (INCN). To determine the optimal conditions for genotyping, 9 samples of known genotype (normal and expanded alleles) were used. Subsequently, 114 samples of cases with a presumptive diagnosis of hereditary ataxia seen in the NRC-INCN were analyzed by conventional PCR, of which 91 samples pass to the analysis by TP-PCR. Confirming the diagnosis in 10 samples (8.77% of 114), which report an age of onset of the disease on average of 27.5 ± 13.1 years and 80% comes from the Peruvian central highlands. Finally, the implementation of the genotyping protocol based on PCR and TP-PCR for the genotyping of the *ATXN2* gene microsatellite was achieved.

Key words: Spinocerebellar ataxia type 2, *ATXN2*, microsatellite, PCR, TP-PCR