



Reglamento de Presentación de Trabajos Científicos

Fecha Límite de Presentación de Trabajos: 27 junio 2011

1. Envíe el resumen al Comité Científico del Congreso, por correo electrónico: claht2011@personas.com.uy , **antes 28 de Marzo 2011.**
2. No se aceptarán trabajos enviados por fax.
3. El resumen deberá redactarse en español.
4. El resumen deberá estar escrito en computador utilizando un tamaño mínimo de letra de 11 puntos, idealmente Times New Roman.
5. La extensión máxima de este resumen no debe superar el recuadro del formato adjunto (17 x 13.5 cm.) incluyendo figuras, tablas y referencias.
6. El título del resumen debe ser breve, sin abreviaturas, en mayúsculas y negrillas. Si el título incluye un subtítulo, utilice un segundo renglón en minúscula y negrilla.
7. Los autores se escriben iniciando un renglón nuevo, en minúsculas, sin negrilla, así: primer apellido e iniciales del (los) nombre(s). Entre el apellido y las iniciales no se escriben comas. Las comas sólo se utilizan para separar un autor de otro. Se debe subrayar el autor que presentará el trabajo en el Congreso. Se deben omitir los títulos y posiciones académicas o administrativas de los autores.
8. Las instituciones que realizaron y el lugar donde se realizó el trabajo (ciudad - país) se deben anotar en otro renglón nuevo, en minúsculas, sin negrilla. Asimismo, se debe especificar el correo electrónico del autor principal o de la persona que realice la presentación del trabajo
9. El resumen debe incluir como subtítulos (secciones):

Una breve reseña donde se destaque el objetivo del trabajo y la importancia del tema.

- ❖ **METODOLOGÍA:** Describir brevemente los materiales y métodos /técnicas utilizadas (los fundamentos de las técnicas no deben ser descritos si los mismos pueden ser citados de bibliografía fácilmente accesible).
- ❖ **RESULTADOS Y DISCUSIÓN:** Realizar una presentación clara de los resultados experimentales obtenidos, resaltando tendencias o puntos de interés. Incluir gráficas o tablas según corresponda, las cuales deben ser citadas en forma clara dentro del texto.
- ❖ **CONCLUSIONES:** Explicar en forma breve la implicancia de los resultados obtenidos.

Responsabilidad del autor:

El abajo firmante certifica que este resumen es conocido por todos sus autores quienes autorizan su presentación en el evento de referencia.

10. La forma de presentación será **POSTER**. El Comité Científico seleccionara los tres mejores trabajos para presentación oral en el congreso. En caso de corresponder se le comunicará al autor con suficiente antelación.
11. Se ofrecerán becas para los medicos residentes primeros autores de los trabajos seleccionados.

Forma de Presentación: Póster

El Comité Científico seleccionará los tres mejores trabajos para presentación oral al cierre del congreso. En caso de corresponder se le comunicará al autor con suficiente antelación.

MUTACIÓN CAUSAL de HEMOFILIA A - DIAGNÓSTICO en URUGUAY

Tiscornia A¹, Rivas G¹, Mezzano R¹, Boggia B¹, Robello C², Rossetti L³, De Brasi C³.

¹Dpto. Med. Transfusional Centro Hospitalario Pereira Rossell-Montevideo-Uruguay; ²Unidad de Biología Molecular-Inst. Pasteur de Montevideo-Uruguay; ³Depto. de Genética de la Academia Nacional de Medicina de Buenos Aires-Argentina.

Uruguay, con 3.241.003 habitantes, tiene registro de 154 varones con Hemofilia A (HA). Considerando la prevalencia de HA (1 en 10.000 personas), se habría diagnosticado el 48% del total de pacientes con HA. En HA, la severidad y características del fenotipo están asociadas al tipo y localización de las alteraciones en gen del FVIII (*F8*) (*Xq28*). En HA severa, se han descrito la inversión del intrón 22 (Inv22, 42-45%), mutaciones puntuales (25%), grandes deleciones (10%), pequeñas ins/del (15%) y la inversión del intron 1 (Inv1, 5%).

Objetivo: Desarrollo y validación de un algoritmo diagnóstico molecular para la caracterización de mutaciones causales de HA en Uruguay.

Metodología: Obtención de ADN genómico por método *salting out*. Análisis de la Inv22 e Inv1 por *inverse shifting-PCR* (IS-PCR). Con resultado negativo, *pre-screening* con amplificación de 37 amplímeros por PCR, *screening* por *conformation sensitive gel electrophoresis* (CSGE) y secuenciación de ADN del amplímero CSGE indicado como positivo. Para validación del procedimiento de IS-PCR en Uruguay, se realizó en 4 casos la extracción de ADN y el análisis de la Inv22 e Inv1 en paralelo en Uruguay(1)(2) y Argentina(3). El análisis completo del gen se realizó en Argentina(3) en todos los casos.

Resultados: Se estudiaron 7 pacientes con HA severa uruguayos no relacionados. Los 4 estudiados en paralelo para la Inv22/Inv1 resultaron coincidentes (100%). En los 7 casos se identificaron mutaciones ya reportados en la literatura: la Inv22 tipo I en 2 casos; dos grandes deleciones parciales del *F8*, g.EX1_EX5del y g.EX6del, una pequeña deleción *frameshift*, c.3637delA y dos casos con un defecto puntual, c.901C>T, que determina un cambio tipo *missense*, p.282Arg>Cys.

Conclusiones: Hoy Uruguay dispone de la metodología validada para detectar el 50% de las HA severas (Inv22 e Inv1) y ha establecido la coordinación Uruguay-Argentina para el diagnóstico molecular completo del *F8* abarcando todas las posibles causas de HA en pacientes Uruguayos. Asimismo, este desarrollo permite la provisión de información clave para el asesoramiento genético de las familias afectadas (análisis de portadoras y prenatal), y para el diagnóstico de HA moderada o leve en aquellos casos aún no confirmados.

Apellido y Nombre del Primer Autor: Tiscornia Adriana

Dirección: Juan Ramón Gómez 3020

Ciudad: Montevideo

País: Uruguay

Teléfono: 099167009

Fax: 27092588

E - mail (requisito indispensable): adriana.tiscornia@gmail.com

Nombre archivo documento del resumen (apellido) : Tiscornia

1. Apellido del primer autor
2. Si el mismo autor presenta más de un trabajo adicionar número correlativo por cada uno.