

Resumen # 1012

Asma: polimorfismos relacionados con la predisposición a la patología en niños de Córdoba

<sup>1</sup>Rodriguez M, <sup>2</sup>Orellana J, <sup>2</sup>Skrie V, <sup>3</sup>Pogonza E, <sup>4</sup>Muiño J C, <sup>5</sup>Lauria M J, <sup>2</sup>Blanco A, <sup>1</sup>Pereira B M I

<sup>1</sup>Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas; <sup>2</sup>Division de Alergia e Inmunología. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad; <sup>3</sup>Servicio de Terapia Intensiva. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad; <sup>4</sup>Director de la Carrera de Especialista en Alergia e Inmunología. FCM - UNC; <sup>5</sup>Laboratorio Central. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad

**Persona que presenta:**

Rodriguez M, marcelarodriguez\_09@hotmail.com

**Área:**

Clínico / Quirúrgica

**Resumen:**

El asma es la enfermedad no transmisible más frecuente en niños donde las exacerbaciones pueden ser por un desencadenante externo. Hay genes asociados a la función inmune potencialmente involucrados en el asma. En estudios de rastreo genómico (GWA) se han detectado un número considerable de polimorfismos de nucleótidos simples (SNP) y pueden ser responsables de cambios en la expresión de genes para inducir asma.

El objetivo fue determinar la presencia de dos SNP (rs7216389- cromosoma 17q21- y rs2786098 –cromosoma 1q31) en niños con diagnóstico de asma en la División de Alergia e Inmunología, Hospital de Niños de Córdoba.

Se estudiaron niños de ambos sexos, menores de 18 años, con diagnóstico de asma, según la información obtenida en la anamnesis, examen físico y PRICK tests fueron incluidos como grupo problema (GP) (n=32). El grupo control (GC) (n=28) fueron niños menores de 18 años. Luego que los padres firmaron el consentimiento informado y los niños mayores a 7 años dieron su asentimiento para participar del trabajo, se tomaron muestras de sangre para la extracción de ADN, realización de PCR y la determinación de los SNP rs 7216389 y 2786098 a través de la digestión con enzimas de restricción Nsil y Hhal respectivamente. Del análisis de restricción se obtuvieron las frecuencias de los diferentes genotipos en los grupos estudiados. Los alelos con sitio de corte se designaron n y h para Nsil y Hhal y sin sitio de corte N y H para Nsil y Hhal respectivamente. En el sitio polimórfico Hhal, el genotipo Hh fue más abundante en GC que en GP (50,0% vs. 12,5%). Por el contrario, el genotipo hh fue más abundante en GP respecto a GC (78,12% vs. 28,57% respectivamente). En el sitio polimórfico Nsil los grupos mostraron una distribución genotípica semejante. Se establecieron las frecuencias alélicas y genotípicas para los dos SNP rs 7216389 y 2786098 en los grupos estudiados.

Se evidenció la asociación de estos polimorfismos con el riesgo de padecer asma en la infancia, siendo importantes para el futuro desarrollo de estrategias preventivas primarias para la enfermedad.

**Palabras Clave:**

asma, POLIMORFISMOS, Pediatría

Asthma: Genetic polymorphisms associated to the risk of suffering the pathology in children from Córdoba

<sup>1</sup>Rodríguez M, <sup>2</sup>Orellana J, <sup>2</sup>Skrie V, <sup>3</sup>Pogonza E, <sup>4</sup>Muiño J C, <sup>5</sup>Lauría M J, <sup>2</sup>Blanco A, <sup>1</sup>Pereira B M I

<sup>1</sup>Cátedra de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Médicas; <sup>2</sup>Division de Alergia e Inmunología. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad; <sup>3</sup>Servicio de Terapia Intensiva. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad; <sup>4</sup>Director de la Carrera de Especialista en Alergia e Inmunología. FCM - UNC; <sup>5</sup>Laboratorio Central. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad

**Persona que presenta:**

Rodríguez M, marcelarodriguez\_09@hotmail.com

**Abstract:**

Asthma is the most frequent chronic respiratory non-transmissible disease in children, where most of the exacerbations obey to an external trigger. Immune function associated genes are potentially involved in asthma. A considerable number of Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs) have been detected in genome-wide association studies (GWA) and can be responsible for changes in the genetic expression (increase, decrease or no effect) in order to induce asthma.

The objective was to analyze the presence of two SNP (rs7216389- chromosome 17q21- and rs2786098 –chromosome 1q31) in children diagnosed with asthma in the Allergy and Immunological division from the Children's Hospital in Córdoba.

Children of both sexes, under 18 years old, diagnosed with asthma were studied and according to the information obtained in the history, physical examination and PRICK tests were included as problem group (GP) (n=32). Control group (GC) (n=28) were healthy children under 18 years old. After the parents signed the informed consent and the children older than 7 gave their consent to participate in the work, blood samples were taken for DNA extraction, PCR performance and SNP rs 7216389 and 2786098 determination through digestion with restriction enzymes Nsil and HhaI respectively. From the restriction analysis, the frequencies of the different genotypes in the studied groups were obtained. Alleles with a cutting site were designated n and h for Nsil and HhaI and without a cutting site N and H for Nsil and HhaI respectively. At the HhaI polymorphic site, the Hh genotype was more abundant in GC than in GP (50,0% vs. 12,5%). On the other hand, the hh genotype was more abundant in the GP than in the GC (78,12% vs. 28,57% respectively). In the Nsil polymorphic site the groups showed a similar genotypic distribution. The allelic and genotypic frequencies for the two SNP rs 7216389 and 2786098 were established in the two case-control study populations from a sample from the city of Córdoba, Argentina.

The association of these polymorphisms to the risk of suffering asthma in childhood was evidenced, being important for the future development of primary preventive strategies for the disease.

**Keywords:**

Asthma, POLIMORPHISMS, Pediatrics