

DELECIÓN AISLADA DE LA HORMONA DE CRECIMIENTO (IGHD) TIPO -
IA.- DELECIÓN COMPLETA DEL GEN:

J.L.Campos; F.Rodríguez Hierro; M.Monfar; A.Boronat; F.Rivera
Fillat; R.Casamitjana y A.Ferrer.

Lab. de Hormonología; Sección de Pediatría del Hospital Clíni-
co y Provincial de Barcelona. y Dpto.Bioquímica, Fac.Farmacia

Los primeros estudios en que se describen las bases molecula-
res de una deficiencia severa de crecimiento denominada IGHD-
IA fueron realizados por J.Phillips y col. en 1980.

Por medio del ADN recombinante fué aislado un cDNA de la hor-
mona de crecimiento humana(hGH-N) en 1979 por J.Martial y col.
La deficiencia IGHD-IA afecta unicamente la expresión del gen
GH en humanos. Esta deficiencia es debida a una delección com-
pleta del gen de GH, es hereditaria con carácter autosómico -
recesivo. Una característica común que se presenta en estos -
afectados es el desarrollo de anticuerpos anti-GH con títulos
muy altos lo cual inhibe los efectos terapéuticos de la hGH.
Utilizando la metodología del ADN recombinante, aquí se des-
cribe el primer caso detectado en España, el cual correspon--
de al septimo en el mundo, afortunadamente esta delección es -
poco frecuente.

El estudio se realizó utilizando ADN genómico obtenido a par-
tir de leucocitos de sangre periférica. Este ADN fué digerido
con las enzimas de restricción Bam HI y Eco RI. Una vez sepa-
rados los fragmentos fueron transferidos a una membrana de -
nylon e hibridados con la sonda pHGH-800 (cedida por H.M.Goo-
dman del Hospital General de Massachusetts U.S.A.) Las autorra-
diografías resultantes procedentes de la digestión con BamHI
mostraron una ausencia total del fragmento correspondiente al
gen GH-N (tamaño 3.3 kb) comparada con controles normales y
con el resultado proveniente de la digestión con la enzima -
Eco RI. Indicando una delección completa del gen (GH-N).

- Phillips J.A. y col. (1981) Proc.Natl.Acad.Sci.USA. 78, 6372.

- Martial J.A. y col. (1979) Science 205, 602.