



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

IDENTIFICACION DE TRES NUEVAS VARIANTES EN EL GEN DEL FACTOR V EN PACIENTES CHILENOS CON TROMBOSIS VENOSA PROFUNDA Y RESISTENCIA A LA PROTEÍNA C ACTIVADA

Guzmán N^{1,2,3} & Salazar L.A.^{1,2}

¹Centro de Biología Molecular y Farmacogenética, Universidad de La Frontera, Temuco, Chile. ²Núcleo de Desarrollo Científico-Tecnológico en Biorecursos (BIOREN), Universidad de La Frontera, Temuco, Chile. ³Laboratorio de Diagnóstico Molecular, Universidad San Sebastián, Concepción, Chile.

Introducción: La resistencia a la proteína C activada (RPCA) es la principal alteración observada en pacientes con trombosis, encontrándose frecuentemente asociada al polimorfismo *F5* R506Q. Sin embargo, previamente hemos demostrado que en el sur de Chile el fenotipo de RPCA no se encuentra asociado a esta variante, lo que sería consecuencia del *background* predominantemente amerindio observado en población chilena. Así, el objetivo de este estudio fue evaluar la presencia de variaciones de secuencia en el gen *F5* en pacientes amerindios con trombosis venosa profunda (TVP) y RPCA.

Metodología: Un total de 261 individuos, 87 pacientes con TVP y 174 controles fueron incluidos en este estudio. Se realizó detección de RPCA por métodos coagulométricos y genotipificación de marcadores del genoma mitocondrial que definen haplogrupos amerindios. En pacientes amerindios con resistencia a la PCA, se realizó *screening* de mutaciones en las regiones promotora, exón 7 y 10 del gen *F5* por la metodología de PCR-SSCP.

Resultados: En el grupo de pacientes amerindios con RPCA se identificaron tres nuevas mutaciones del tipo *missense* en el exón 10 del gen *F5* (M443P, E461R y G493R), ubicadas en regiones cercanas al principal sitio de clivaje para la inhibición de la actividad procoagulante de la proteína por el sistema de la proteína C activada.

Conclusiones: Los resultados demuestran, por primera vez en población amerindia, la presencia de nuevas variantes en el gen *F5* que pudiesen encontrarse asociadas con cambios funcionales en la proteína y una pobre respuesta al sistema de la PCA, lo que sería necesario demostrar por ensayos funcionales.

Financiamiento: Proyecto DIUSS N° 5005

Apellido y Nombre del Primer Autor: **NEFTALI GUZMAN OYARZO**

Dirección: **CRUZ #1577**

Ciudad: **CONCEPCION** País: **CHILE**

Teléfono: **+56-041-2400365**

Fax: **+56-041-2400002**

E - mail (requisito indispensable): **neftali.guzman@uss.cl**

Nombre archivo documento del resumen (apellido): **GUZMAN_2**

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