**Nº8
DETERMINACIÓN DE POLIMORFISMOS GENÉTICOS DE NÚMERO DE REPETICIONES CAG/GGN DEL RECEPTOR DE ANDRÓGENOS EN NIÑOS CON ANTECEDENTES DE CRIPTORQUIDIA INGUINAL**

**Autor y Coautores:** Fernando Rodríguez1, María José Godoy2, Eliana Ortiz .2, Andrés Benítez2, Fernando Cassorla Goluboff2, María Teresa López Sáez3, María Andrea Castro Gálvez2

**Lugar de Trabajo:** 1 Instituto de Investigaciones Materno Infantil - Faculta de Medicina - Universidad de Chile, 2 Instituto de Investigaciones Materno Infantil - Facultad de Medicina - Universidad de Chile, 3 Departamento de Urología Pediátrica – Hospital Clínico San Borja Arriarán

**Contenido:**

**Antecedentes:** El no descenso testicular (criptorquidia= CO) es la anomalía urogenital congénita más común en niños. Existe consenso que su etiología es multifactorial (genético y ambiental). A su vez, la CO se asocia a un riesgo elevado de infertilidad y cáncer testicular. El descenso testicular se produce durante el desarrollo embrio-fetal y se ha dividido en dos fases, transabdominal e inguino-escrotal. En la última fase los andrógenos juegan un rol protagónico. El receptor de andrógenos (RA) posee en su dominio N-terminal, dos variaciones aminoacídicas codificadas por polimorfismos de repeticiones nucleotídicas: CAG (Gln) y GGN (Gly). El número de repeticiones de estos trinucleótidos en el exón 1 del gen se ha asociado a diferentes capacidades de transactivación y sensibilidad en la respuesta androgénica del receptor.

**Objetivo:** Determinar si individuos chilenos con criptorquidia inguinal idiopática tienen un número diferente de repeticiones CAG y/o GGN en el gen del RA, respecto a controles sin historia de criptorquidia.

**Diseño experimental:** Estudio descriptivo, transversal, de casos (2014 - 2018) y controles sin criptorquidia, infertilidad o cáncer testicular.

**Sujetos y Métodos:** Se estudiaron 111 casos con criptorquidia inguinal idiopática (26 bilaterales y 85 unilaterales), respecto de 143 controles. La determinación del número de repeticiones nucleotídicas (CAG y GGN) se realizó mediante amplificación por PCR desde DNA extraído de sangre periférica, seguido de análisis de tamaño de fragmentos por electroforesis capilar, utilizando controles de referencia previamente secuenciados. Las comparaciones de frecuencia se realizaron mediante prueba χ2 y exacta de Fisher (SPSS v.27).

**Resultados:** Al comparar casos y controles observamos que el alelo CAG= 26 tiene una frecuencia mayor en casos que en controles (9% vs 1,4%; p= 0,006). Esta diferencia se mantiene al comparar CO unilaterales y bilaterales con respecto a controles (8,2% vs 1,4%; p= 0,015 y 11,5% vs 1,4%; p= 0,026, respectivamente). El análisis de rangos mostró que los alelos CAG > 22 repeticiones están aumentados entre las CO bilaterales comparado a los controles (73% vs 49%; p= 0,032). En cuanto a las repeticiones GGN, no se observaron diferencias entre casos y controles, como tampoco al separar en unilaterales y bilaterales. Al analizar la distribución de las repeticiones CAG y GGN de forma conjunta se observó que la combinación GGN= 23 y CAG > 22, fue mayor en casos que en controles (38,2% vs. 25,2%; p= 0,029), con una mayor frecuencia entre las CO bilaterales, tanto al comparar con controles (57,7% vs. 25,2%; p= 0,002) como con CO unilaterales (57,7% vs. 32,1%, p= 0,023).

**Conclusiones:** Los resultados sugieren que la presencia de los alelos CAG= 26 y CAG > 22 repeticiones, preferentemente en combinación con GGN= 23, podrían representan una causa de relevancia entre las CO bilaterales.

**Financiamiento:** Overhead M. Andrea Castro N° 560228 (Universidad de Chile); Proyecto CONICYT PSD 5; Proyecto FONDECYT Regular N° 1140450 (FR)