

Estudio Molecular Aciduria Metilmalónica con Hemocistinuria

Descripción

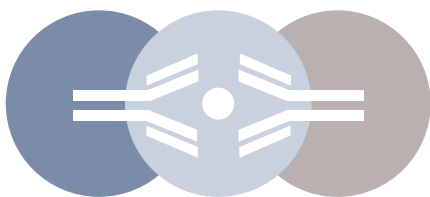
La aciduria metilmalónica con homocistinuria (AMMH) es un infrecuente error congénito del metabolismo de la cobalamina (Cbl), que ocasiona un defecto funcional de la metilmalonil-CoA mutasa y de la metiltetrahidrofolato-homocisteína metiltransferasa 1-4. Sus síntomas son consecuencia de la acumulación de ácido metilmalónico y de homocisteína: letargia, succión débil, hipotonía, cetoacidosis, convulsiones, encefalopatía, retraso psicomotor, hipocrecimiento, alteraciones faciales y tromboembolismo precoz. Es preciso diferenciarla de la aciduria metilmalónica (déficit de metilmalonil-CoA mutasa) y de la homocistinuria clásica (déficit de cistationina beta sintetasa); en esta última la luxación de cristalino y el hábito marfanoide son características diferenciales.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a AMMH se realiza de la siguiente forma:

1. Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
2. Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon del gen MMACHC. Este estudio se llevará a cabo según el orden indicado en la tabla.

	AMMH	Método	Ratio detección mutaciones
Caso Índice	MMACHC	Secuenciación mutación R91KfsX14	40%
Caso Índice	MMACHC	Secuenciación del resto del gen	
Estudio directo familiares a riesgo Diagnóstico prenatal	Estudio directo mutación caracterizada		Portador/No portador



Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: info@cialab.com

www.cialab.com

