

Estudio Molecular de Neurofibromatosis tipo 1

Descripción

La Neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinhausen es la más común de los síndromes neurocutáneos. Para el diagnóstico se precisan dos de los siguientes criterios: manchas café con leche, nódulos de Lisch, pecas axilares (freckling), glioma de nervio óptico, lesiones óseas y familiares afectos de primer grado.

La NF-1 es una enfermedad progresiva multisistémica de herencia autosómica dominante con penetrancia completa. Por ello un individuo afecto tiene un riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a cada uno de sus hijos. Tiene una expresividad muy variable. La enfermedad afecta a uno de cada 3000 individuos y se presenta en uno de cada 200 pacientes con retraso mental.

Hasta la fecha, NF1 es el único gen asociado a la enfermedad. Alrededor del 50% de los individuos afectos de esta enfermedad, presentan una mutación heredada de uno de los padres y el otro 50% presentan mutaciones de novo en el gen NF1.

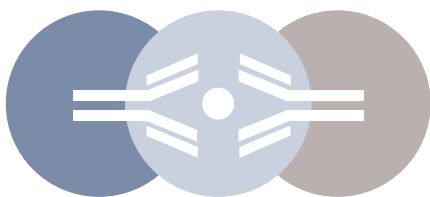
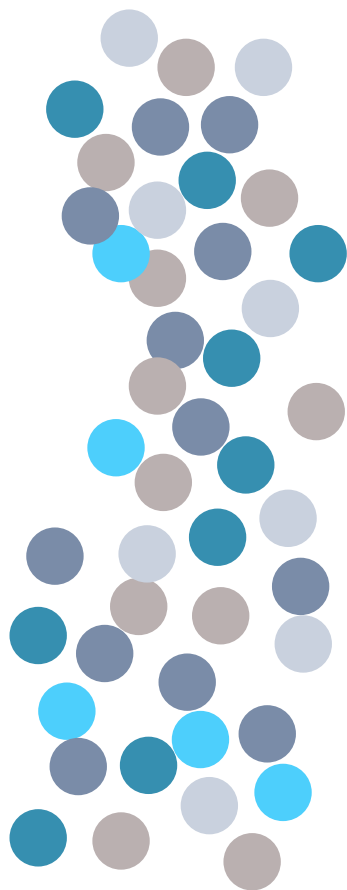
El gen de la NF-1 se localiza en el cromosoma 17, en la banda q11.2. El gen es muy grande, contiene más de 300 Kb de ADN. Este gen codifica una proteína, la neurofibromina, que actúa como un gen supresor tumoral en condiciones normales regulando otra proteína celular que estimula el crecimiento y proliferación celular. Debido al tamaño del gen, hay muchas mutaciones diferentes que pueden dar lugar a fenotipos clínicos muy variables. Alrededor del 89% de los pacientes afectos de NF1 presentan mutaciones puntuales, y aproximadamente el 4% presentan grandes deleciones.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a NF1 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 exon-intron del gen NF1.

	Gen	Método	Frecuencia
Caso índice	NF1	Secuenciación gen completo	89%



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

