

Estudio Molecular Síndrome Axenfeld-Rieger

Descripción

El síndrome Axenfeld Rieger, es una enfermedad rara congénita y progresiva del desarrollo ocular, que afecta al segmento anterior del ojo y presenta también alteraciones extraoculares acompañantes.

El ARS tiene una herencia de tipo autosómico y dominante, de penetrancia completa y expresividad variable. Hasta la fecha la enfermedad se ha asociado más frecuentemente a mutaciones en los genes PITX2 y FOXC1. En alrededor del 60% de los casos no se detecta la alteración genética causante de la enfermedad.

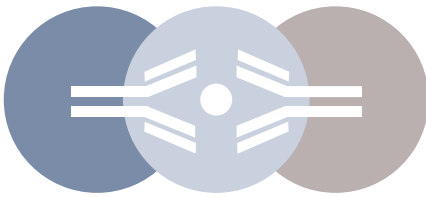
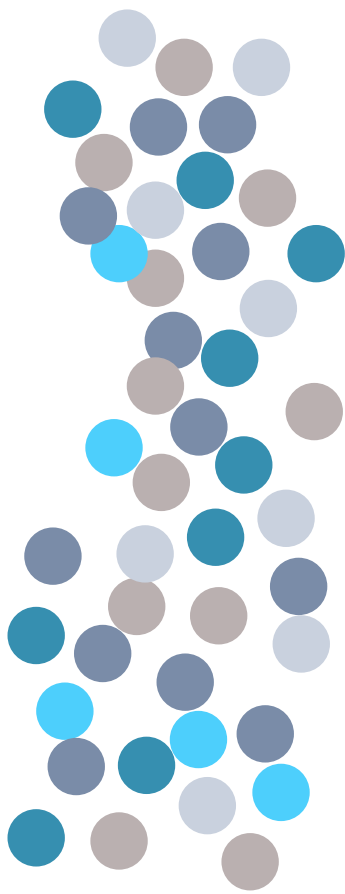
Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados al Síndrome de Axenfeld rieger 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 de los genes indicados en la tabla.

En el caso de no detectarse mutación patogénica causante del síndrome se recomienda realizar cariotipo.

	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

