

Estudio Molecular Síndrome Holt-Oram

Descripción

El síndrome de Holt-Oram (heart-hand syndrome) es un trastorno de herencia autosómica dominante con alta penetrancia que presenta una gran variabilidad de expresión fenotípica, tanto interindividual como intrafamiliar. Clínicamente asocia anomalías esqueléticas en la extremidad superior con anomalías cardiovasculares. Tiene una incidencia estimada de 1/100.000 nacidos vivos. Hasta la actualidad se han descrito aproximadamente 200 familias afectadas.

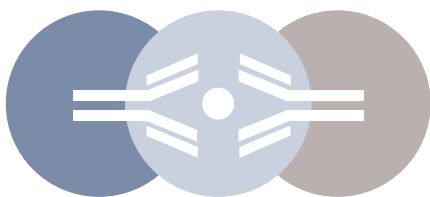
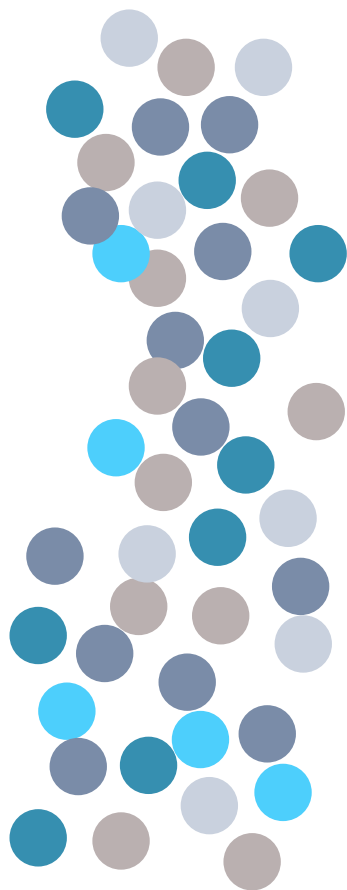
HOS es una enfermedad asociada a mutaciones (>85% de novo) en el gen TBX5. En más del 70%, de los individuos con diagnóstico claro de HOS, se detectan mutaciones en el gen TBX5. Además se han descrito deleciones en este gen, con un ratio de detección <1%.

Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado al Síndrome de Holt-Oram 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 TBX5. Este estudio se lleva a cabo de forma secuencial según el orden indicado en dicha tabla.

| HOS | Método | Ratio detección mutaciones |
|------|--|----------------------------------|
| TBX5 | Secuenciación | >70% |
| TBX5 | Delección | <1% |
| | 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

