

Síndrome de Marfan

Descripción

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria rara (prevalencia 1:5000), del tejido conjuntivo que produce afectación multisistémica, que sobre todo afecta al esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Clínicamente se caracteriza por talla superior a la media y envergadura que supera a la altura, y malformaciones óseas que incluyen aracnodactilia, pectus carinatum o el pectus excavatum.

Indicaciones

Pacientes diagnosticados.
Individuos con historia familiar.
Estudio predictivo en familiares a riesgo.
Diagnóstico prenatal.



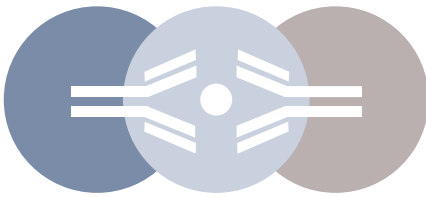
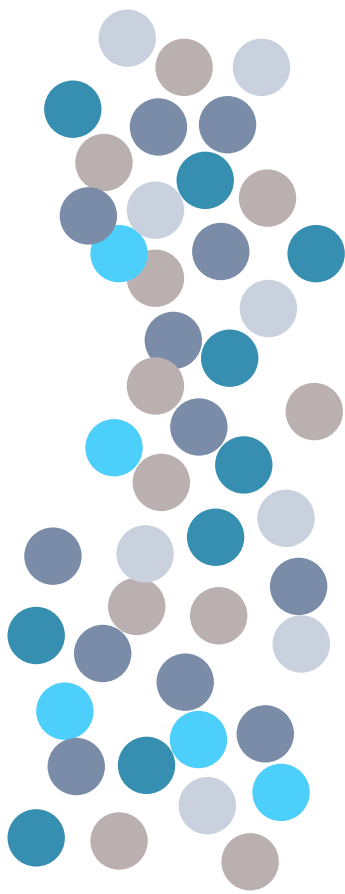
Genética

El síndrome de Marfan se hereda como rasgo autosómico dominante y, por tanto, cada hijo, con alguno de los padres afectados, tiene el 50% de probabilidades de heredarlo. Alrededor del 75% de los casos son hereditarios y el resto esporádicos, presentando mutaciones de novo.

FBN1 es el gen asociado al Síndrome de Marfan clásico, sin embargo, se han descrito algunos casos con mutaciones en el gen TGFBR1 y 2, dando lugar al síndrome de Marfan tipo 2.

Estrategia de estudio molecular

El estudio se realiza mediante secuenciación directa de los genes asociados a la enfermedad de forma secuencial.



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

