



Estudio Molecular Esclerosis Tuberosa

Descripción

La esclerosis tuberosa es una enfermedad genética multisistémica poco común que causa tumores benignos en el cerebro y en otros órganos vitales tales como los riñones, el corazón, los ojos, los pulmones y la piel. Afecta comúnmente al sistema nervioso central y es el resultado de una combinación de síntomas, entre los que se encuentran convulsiones, retrasos en el desarrollo, problemas de conducta, anomalías de la piel y enfermedades renales.

La Esclerosis tuberosa es una enfermedad autosómica dominante causado por defectos o mutaciones en dos genes, TSC1 y TSC2, siendo la mayoría de novo. En los estudios realizados hasta la fecha, la frecuencia de mutaciones en ambos genes en individuos portadores, varía, de un 27% en TSC1 a un 73% en TSC2.

La mayoría de individuos con un cuadro más severo de ET tienen mutaciones de novo en el gen TSC2 (Jones et al 1999 ; Dabora et al 2001 ; Sancak et al 2005).

El diagnóstico Molecular de TSC1 y TSC2 es complicado debido a que:

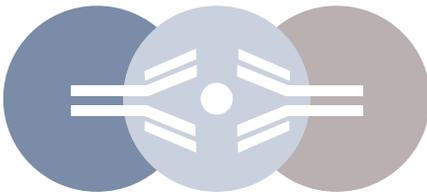
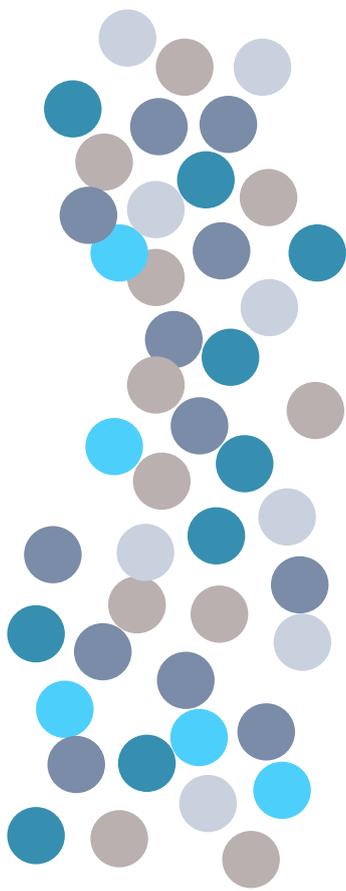
- Se han descrito grandes reordenamientos genéticos en TSC2 que no son detectables por secuenciación.
- Alto porcentaje de mosaicismo somático (10%-25%) que complica la detección de mutaciones [Sampson et al 1997 , Verhoef et al 1999].
- En el 20-30% de los individuos con TSC no se detectan mutaciones en estos genes.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a la Esclerosis Tuberosa 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.

	Gen	Método	Detección mutaciones (%)	
			Casos Familiares	Casos esporádicos
Caso	TSC2	PCR-Secuenciación	~50%	~60%-70%
Índice	TSC1	PCR-Secuenciación	~30%	~15%



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

