

Estudio Molecular Síndrome de Kallmann

Descripción

El síndrome de Kallmann es un tipo de hipogonadismo hipogonadotrópico que puede afectar a hombres y mujeres; se caracteriza por hábito eunucoide, deficiente desarrollo sexual y anosmia por desarrollo defectuoso de los bulbos olfatorios.

La transmisión genética puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. En esta última se presentan mutaciones o deleciones del gen KAL1, localizado en Xp 22.3, el cual codifica la síntesis de anosmina-1, una proteína asociada con funciones de adherencia celular y actividad antiproteasa.

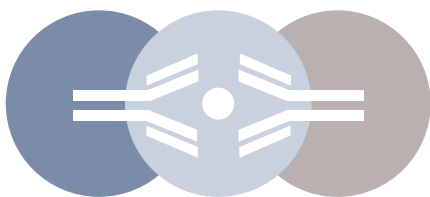
Hasta la fecha, existen cuatro genes asociados al síndrome de Kallmann: KAL1, FGFR1, PROKR2, y PROK2. Alrededor del 20%-25% de los pacientes con este Síndrome presentan mutaciones puntuales en alguno de estos genes. Las deleciones de KAL1 (FISH or array CGH) son muy poco frecuentes. Entre el 5%-10% de los casos con SK familiares o esporádicos presentan mutaciones en KAL1, aproximadamente en el 10% se identifican mutaciones en el gen FGFR1, el 5% en el gen PROKR2, y menos de un 5% en PROK2.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados al Síndrome de Kallmann 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. Este estudio se lleva a cabo de forma secuencial según el orden indicado en dicha tabla (si es familiar se realizará según la herencia).

Síndrome Kallmann	Gen	Frecuencia	Herencia
Tipo 1	KAL1	20%	Ligado X
Tipo 2	FGFR1		Dominante
Tipo 3	PROKR2	10%	Recesivo
Tipo 4	PROK2		



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

