

## Estudio Molecular Síndrome de Leopard

### Descripción

El síndrome de Leopard es una genodermatosis compleja, rara, de mecanismo etiopatogénico desconocido cuyas características son lentiginosis, defectos electrocardiográficos de la conducción, hipertelorismo ocular, estenosis de la válvula pulmonar, anomalías en los genitales, retraso del crecimiento, y sordera neurosensorial. Además, es frecuente el retraso mental asociado.

Puede presentarse de forma aislada o heredarse en forma autosómica dominante, con alta penetración y expresividad variable, caracterizándose en la piel por la aparición sucesiva de múltiples lentigos simples.

Hasta la fecha, PTPN11 y RAF1 son los únicos genes asociados a la enfermedad. Alrededor del 93% de individuos afectados presentan mutación en alguno de estos dos genes. La proporción de casos producidos por mutaciones de novo es desconocida. Se intuye que el 7% de los casos que no presentan mutación en PTPN11 y RAF1 pudieran presentar mutaciones en los genes implicados en la vía de señalización de RAS.

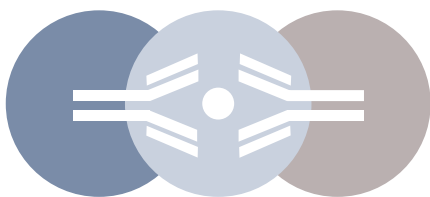
Mutaciones germinales en los exones 7, 12 y 13 del gen PTPN11 han sido encontradas en aproximadamente el 90% de los pacientes con Síndrome de LEOPARD (Digilio et al 2002).

### Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados al Síndrome de Leopard 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 (ver tabla). Este estudio se lleva a cabo de forma secuencial según el orden indicado en dicha tabla.

	Gen	Método	Frecuencia
Caso Índice	PTPN11	Secuenciación exones 7, 12 y 13	90%
		Secuenciación resto gen	
	RAF1	Secuenciación completa gen	3%



## 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](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

