

Estudio Molecular Enfermedad Rendu Osler

Descripción

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) o enfermedad de Rendu Osler es una enfermedad vascular rara, congénita caracterizada por la presencia de múltiples telangiectasias (dilatación de los vasos sanguíneos de muy pequeño calibre) con propensión a hemorragias localizadas principalmente nasales, urinarias y en menor proporción digestivas y respiratorias.

Clínicamente se caracteriza por la presencia de múltiples microaneurismas diseminados en piel o vísceras, que pueden romperse y provocar hemorragias. Las lesiones típicas hay que buscarlas sobre todo en los labios, lóbulos de las orejas, pulpejos de los dedos, membranas mucosas, nariz, donde se manifiestan como epistaxis y tracto gastrointestinal, que provoca hemorragias digestivas recurrentes que acaban originando anemia ferropénica (anemia por falta de hierro) crónica; alrededor del 20% de los pacientes presentan telangiectasias pulmonares; Destacan por su gravedad las manifestaciones neurológicas que se presentan hasta en el 10% de los casos.

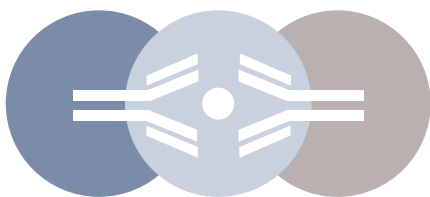
Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante con una alta penetrancia. Hasta la fecha, se han identificado dos genes relacionados con la enfermedad, ENG (Tipo 1) y ALK1 (Tipo 2). Entre el 60-80% de los individuos con HHT presentan mutaciones en alguno de estos dos genes. Algunos estudios sugieren que el estudio de grandes reordenamientos podría aumentar la tasa de detección de mutaciones hasta un 10%.

Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a HHT 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 ENG y ALK1

	HHT	Método	Ratio detección mutaciones
Caso Índice	ENG	Secuenciación gen	30-40%
Caso Índice	ALK1	Secuenciación gen	30-40%



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

