

Estudio Molecular Síndrome de Gitelman

Descripción

El síndrome de Gitelman también llamado hipokalemia-hipomagnesemia familiar, (1/40.000.) pertenece a un grupo de tubulopatías hereditarias que provocan un deterioro en el mecanismo de concentración de la orina y transporte del cloruro de sodio, se caracteriza por una alcalosis metabólica con hipokalemia, asociada a una hipomagnesemia significativa y una disminución de la secreción urinaria de calcio.

Suele aparecer en edad escolar pero puede diagnosticarse en la edad adulta. Los síntomas no aparecen antes de los seis años, y suele diagnosticarse a lo largo de la adolescencia o la edad adulta y con frecuencia presentan periodos transitorios de debilidad muscular y de tetania, a veces acompañados de dolores abdominales, vómitos y fiebre.

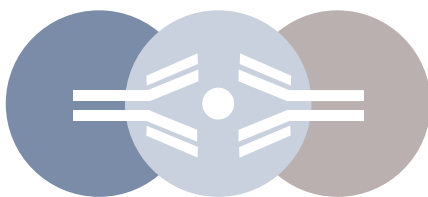
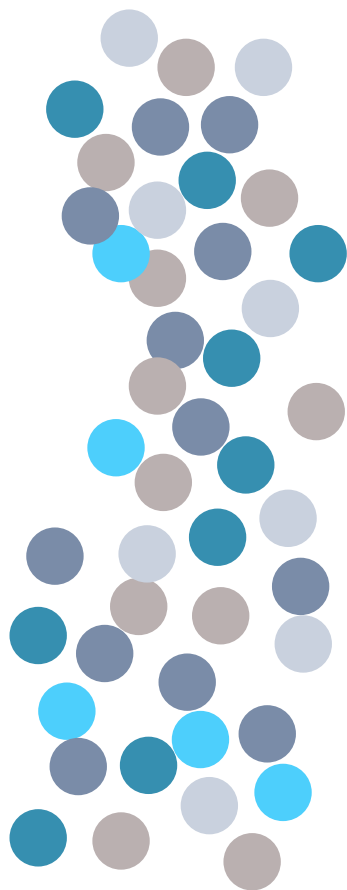
Se transmite de forma autosómica recesiva. La mayoría de pacientes presenta mutaciones en el gen SLC12A3, se han identificado más de 140 mutaciones diferentes.

Metodología de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen SLC12A3 se realiza:

- 1.Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
- 2.PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron- exón de los genes causantes de la enfermedad.

	Gen	Método
Caso índice	SLC12A3	Secuenciación completa gen



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

