

Onico - Osteodisplasia Familiar

Descripción

Este síndrome también llamado síndrome Nail-Patella, de herencia autosómica dominante, viene definido por la asociación de onicodisplasia, anomalías óseas y nefropatía proteinúrica que puede evolucionar a la insuficiencia renal crónica en un 15%, aproximadamente, de los pacientes. Existe una anomalía estructural de las membranas basales glomerulares que muestran engrosamiento irregular de la lámina densa con hiperlucencia focal e inclusiones colágenas, inclusiones colágenas. Actualmente, LMX1B es el único gen asociado a la enfermedad.

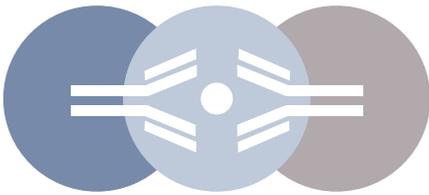


Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a la enfermedad de Nail Patella se realiza de la siguiente forma:

- Extracción de ADN de sangre periférica (2 tubos 10 ml EDTA).
- Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de la región codificante completa del gen LMX1B (ver tabla).
- Estudio de grandes reordenamientos mediante MLPA.

	Gen	Método	% Detección Mutaciones
Caso Índice	LMX1B	Secuenciación De los exones 2, 3, 4, 5 y 6	85 %
		Resto gen	-
		MLPA	5 %



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

