

Dr. García Sagredo
Genética Médica
Hosp.. Ramón y Cajal
Madrid

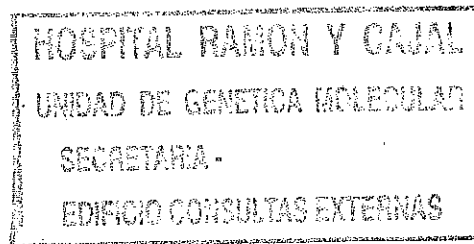
20 de enero de 2010

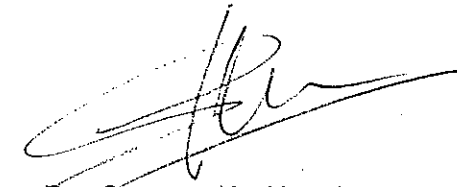
ESTUDIO GENÉTICO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL D

Hemos realizado el estudio molecular para detectar la mutación que muy frecuentemente (93% de los casos) se encuentra en los pacientes de Atrofia Muscular Espinal. Dicha alteración genética es una delección en homocigosis del gen **SMN1** en el cromosoma 5q13.

Hemos encontrado que el propósito, **presenta delección en homocigosis** del gen SMN1 (exones 7 y 8 analizados). Este resultado confirma el diagnóstico clínico de ATROFIA MUSCULAR ESPINAL del paciente.

El estudio de los marcadores polimórficos ligados al gen SMN1 en el cromosoma 5q13, de los padres y propósito, ha permitido identificar el haplotipo de los cromosomas parentales que segregan con la enfermedad. Esto posibilita el diagnóstico de portadores de otros miembros de la familia, y realizar un diagnóstico prenatal si la familia lo solicita.




Dar Concepción Hernández
Unidad de Genética Molecular