

Diagnóstico genético: identificación de mutaciones en fenilcetonuria por PCR y secuenciación

Cristina Vara Navarrete. Elena Rueda Pradas.

Licenciatura en Farmacia. Universidad Complutense de Madrid
cris.vn91@gmail.com

Margarita Fernández García de Castro

Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid
margafdz@farm.ucm.es

Resumen: Una de las aplicaciones más importantes de la PCR es la posibilidad de realizar un diagnóstico genético de manera rápida y eficaz. Para ello las regiones codificantes del gen implicado en la patología en estudio se amplifican de manera específica mediante PCR y se secuencian. En el ejemplo que mostramos, se ha realizado el diagnóstico genético de Fenilcetonuria (PKU), enfermedad autosómica recesiva, debida a un defecto en el gen de la fenilalanina hidroxilasa (PAH) de la ruta del metabolismo de fenilalanina. Esta enfermedad que se detecta en los primeros días de vida, por la presencia de niveles aumentados de fenilalanina en sangre (prueba del talón en los recién nacidos) produce un deterioro neurológico grave con retraso mental si no se trata adecuadamente. A partir de sangre del paciente, se extrae el DNA, y se amplifican los 13 exones del gen PAH por PCR con cebadores específicos para cada exón. Los productos de PCR se purifican y se someten a secuenciación cíclica directa mediante la técnica de Sanger. Los productos de la secuenciación se separan y analizan por electroforesis capilar visualizando en los cromatogramas las mutaciones por aparición de picos correspondientes a la secuencia mutante. En Fenilcetonuria lo más frecuente es encontrar dos mutaciones en heterocigosis, observándose mutaciones en homocigosis en casos de familias cosanguíneas. La identificación de las mutaciones en cada paciente es importante para adecuar el tratamiento y para posibilitar el diagnóstico de portadores y prenatal en familias afectadas.

Palabras clave: Fenilcetonuria (PKU). PCR. Diagnóstico genético.

[Póster](#)

Recibido: 11 marzo 2012.
Aceptado: 13 abril 2012.