

## TESIS DOCTORALES BASE DE DATOS TESEO

Título: ESTUDIO MOLECULAR DE LA ICTIOSIS X Y DE LA ICTIOSIS LAMINAR

Autor: HERNANDEZ MARTIN M. ANGELA

Universidad: SALAMANCA

**Fecha de lectura:** 01/01/1998

Direccion:

UNAMUNO PEREZ PABLO DE (director)

Tribunal:

MARTIN PASCUAL AGUSTIN (presidente)

FONSECA CAPDEVILA EDUARDO (vocal)
TORRELO FERNANDEZ ANTONIO (vocal)
PEÑA PENABAD CARMEN (vocal)

FERNANDEZ LOPEZ EMILIA (secretario)

**Descriptores:** 

CIENCIAS CLINICAS CIENCIAS MEDICAS DERMATOLOGIA GENETICA CLINICA

## Resumen:

La ictiosis X es un trastorno hereditario de la queratinización que se hereda segun un patron hereditario ligado al sexo. Su aparición está condicionada por el déficit del enzima sulfatasa esteroidea (STS), cuyo gen se localiza en la porción terminal del brazo corto del cromosoma X (Xp22.3).

En el 90 por 100 de los pacientes de ictiosis X, la anomalía molecular detectada es una deleción total del gen de la STS, mientras que el resto presenta una deleción parcial del gen u otra alteración diferente a la deleción. En este Proyecto doctoral se ha analizado el DNA de 26 pacientes de ictiosis X por medio de las técnicas de Southern y de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). El método de Southern demostró la existencia de 25 pacientes con deleción total del gen de la STS y un único caso con deleción parcial del mismo, mientras que mediante la PCR se detectaron 18 casos con deleción total y 7 pacientes (pertenecientes a 4 familias diferentes) con una deleción parcial del gen.

Por otra parte, se ha tratado de normalizar un método para detectar, por medio de la técnica de Southern, a las mujeres portadoras de ictiosis X, tanto como para ofrecerles el adecuado consejo genético como para prevenir las posibles complicaciones en el momento del parto de un feto varón.

Por último, se ha realizado el análisis genético de varias de las proteínas constituyentes de la envoltura cornificada del queratinocito en 8 pacientes con ictiosis laminar. No se han detectado alteraciones moleculares en la involucrina ni en la filagrina por medio del método de Southern. En cuanto al enzima Transglutaminasa epidérmica, cuyo gen se ha visto alterado en numerosos enfermos con esta enfermedad, no se han observado anomalías moleculares a nivel de los exones 2 y 3 del mismo mediante la SSCP, pero existen resultados preliminares que indican la existencia de una mutación en tres de los pacientes analizados por CFLP (Cleavase