GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

TESIS DOCTORALES
BASE DE DATOS TESEO

Título: PATOLOGIA CLINICA; GENETICA Y MOLECULAR DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Autor: RAVELLA MATEU ANNA
Universidad: AUTÓNOMA DE BARCELONA

Fecha de lectura: 01/01/1993

Direccion:

MORAGAS VIÑAS JOSE M. DE (director)

Tribunal:

LECHA CARRALERO MARIO (presidente)
FERRANDIZ FORASTER CARLOS (vocal)
LÓPEZ OTÍN CARLOS (vocal)
BARNADAS ANDIÑACH M. ASUNCION (vocal)
VILPINI BERTRAN VICTOR (secretario)

Descriptores:

CIENCIAS CLINICAS
CIENCIAS MEDICAS
DERMATOLOGIA

Resumen:

LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1) ES UNA ENFERMEDAD AUTOSOMICA DOMINANTE QUE AFECTA A UNO DE CADA 3000 INDIVIDUOS. EL GEN DE LA NF1 SE LOCALIZA EN LA REGION 17Q11.2. SE HA REALIZADO UN ESTUDIO CLINICO, GENETICO Y MOLECULAR EN 24 FAMILIAS ESPAÑOLAS. MERECIO UNA CONSIDERACION ESPECIAL EL CASO DOS GEMELOS DIZIGOTICOS AFECTOS DE NF1 CON EXPRESIVIDAD CLINICA DISTINTA. SE HA AISLADO UNA MUTACION PUNTUAL QUE DIO LUGAR A UN CAMBIO DE NUCLEOTIDO C T, CON LA FORMACION DE UN CODON DE STOP.

ASIMISMO, SE HA DETECTADO UNA MUTACION ESPONTANEA CON LA FORMACION DE UN NUEVO ALELO EN EL MARCADOR INTROGENICO AAAT-ALU. SE HA IDENTIFICADO UNA DELECION DE 71 PB EN EL POLIMORFISMO AAAT-ALU, SIN REPERCUSIONES A NIVEL DE LA ENFERMEDAD Y FINALMENTE SE HA REALIZADO UN DIAGNOSTICO PRENATAL. LA COMBINACION DE LOS DATOS DE LOD SCORE OBTENIDOS DE FORMA INDIVIDUAL DEMOSTRO LA EXISTENCIA DE HOMOGENEIDAD DE LA ENFERMEDAD EN LA POBLACION ESPAÑOLA.