

# MUTACION PUNTUAL - SECUENCIACION

## Datos del paciente

Nombre: Juan

Apellidos: López

Sexo: HOMBRE

Fecha Nacimiento: 15/05/2008

Tipo de Muestra: SANGRE EDTA

Fecha Entrada: 05/09/2020

## ANTECEDENTES

Paciente que presenta la alteración c.1523G>A (p.Arg508His) en Heterocigosis sobre MECP2, identificada en otro centro. Se solicita estudio de dicha mutación para confirmar su presencia.

## MÉTODO

i) Extracción de ADN según protocolo estandarizado. ii) Estudio molecular de las regiones de interés mediante Amplificación por PCR y Secuenciación Sanger (exón y regiones intrónicas flanqueantes). iii) Análisis bioinformático mediante comparación con la secuencia de referencia del gen FYCO1 (NM\_024513.3).

## RESULTADO

GEN	TRANSCRITO	POSICION		ESTADO
MECP2	NM_OC4992.3	c.1462G>A	p.Arg488His	PRESENCIA

Tabla 1: Alteración observada en la muestra a estudio.

## CONCLUSION

En el estudio realizado se ha observado la alteración c.1523G>A (p.Arg508His) en Heterocigosis sobre MECP2. La paciente presenta la mutación a estudio.

## RECOMENDACIONES

El resultado obtenido permite confirmar en la paciente la presencia de la alteración identificada previamente en otro centro. Dadas las implicaciones clínicas del resultado obtenido, se recomienda que la unidad familiar reciba asesoramiento en una consulta especializada. Será función del Centro prescriptor garantizar a la unidad familiar un Asesoramiento Genético adecuado.

The data contained herein is not real patient data and should not be used for any medical or clinical decision-making. Any resemblance to actual individuals or medical cases is purely coincidental. This data is entirely simulated and is intended solely for testing and evaluation of our patient registry system.