# 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 FYCOI (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 Heterocigcsis 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.