

publisher Universidad del Rosario

type info:eu-repo/semantics/publishedVersion

type info:eu-repo/semantics/article

title Friedreich?s Ataxia: Phenotype and Genotype in Eleven Patients

title Fenotipo y genotipo de once pacientes con Ataxia de Friedreich

subject Friedreich ataxia; repeticiones GAA; alelos de riesgo

subject Friedreich ataxia; GAA repeats; risk allele

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 1 (2006)

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 1 (2006)

source 1692-7273

source 2145-4507

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 1 (2006)

rights info:eu-repo/semantics/openAccess

rights <http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>

relation <http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/531/457>

language spa

format application/pdf

description Introduction:- Friedreich?s ataxia is an autosomal recessive disease due to a mutation in gene X25. This gene codes for frataxin and it is located on chromosome 9. The disease is caused by a triplet particular sequence of bases (GAA). Normally, the GAA sequence is repeated 7 to 22 times, but in people with Friedreich?s ataxia, it can be repeated hundreds or even over thousand times. Objectives:To determine if there is a correlation between clinical and molecular findings in our FRDA patients. Methods: Eleven patients with the typical Friedreich´s ataxia phenotype were studied by PCR we determined the size of the GAA expansions, and analyzed the correlation of age at onset and rate of disease progression with the number of GAA repetitions. Results and conclusions: Molecular analysis by PCR showed eight homozygous patients for the expansion and three negative. The average of the size of the expansions in the allele was of 622±5 with an average in the age of beginning of 13±8. For the sample size, there was no significant

statistical correlation between the age of beginning of the disease and the number of repetitions, although there was like an inverse correlation. Besides understanding of FRDA physiology and the Harding clinical inclusion criteria, molecular diagnosis is an important step in the achievement of an optimal therapeutic treatment.

description

Introducción: La ataxia de Friedreich (FRDA) es una enfermedad autosómica recesiva debida a una mutación en el gen X25. Dicho gen está localizado en el cromosoma 9 y codifica para la proteína frataxina. La enfermedad es causada por la repetición del trinucleótido GAA. En individuos normales la secuencia GAA se encuentra repetida entre siete y veintidós veces, mientras que, en pacientes con ataxia de Friedreich GAA puede estar repetida cientos o miles de veces. Objetivos: Evaluar si existe correlación entre el tamaño de la expansión, la edad de inicio de FRDA y su severidad en la muestra seleccionada. Métodos:- Se estudiaron once pacientes con fenotipo típico de ataxia de Friedreich. El análisis molecular por PCR determinó la expansión del trinucleótido GAA. Se analizó la correlación entre la edad de inicio de FRDA y su progresión con el número de repeticiones GAA. Resultados y conclusiones:- El análisis molecular por PCR mostró ocho pacientes homocigotos para la expansión, y tres negativos. El promedio del tamaño de las expansiones en los alelos es 622 ± 5 con un promedio correspondiente de la edad inicio de FRDA 13 ± 8 . Para el tamaño de la muestra no se observó una correlación estadística significativa entre la edad de inicio de la enfermedad y el número de repeticiones, pero sí una tendencia a correlacionarse de forma inversa ($p < 0.11$). El diagnóstico molecular de FRDA, sumado a la comprensión de su fisiología y a la utilización de los criterios de inclusión de Harding, constituye un paso importante en el logro de un tratamiento óptimo de la enfermedad.

identifier.uri

<http://hdl.handle.net/10336/7377>

identifier

<http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/531>

date.available

2014-07-09T15:55:57Z

date.accessioned

2014-07-09T15:55:57Z

date

2010-05-18

creator

Villegas, Victoria Eugenia

creator

Vargas, Elizabeth

creator

Prieto, Juan Carlos

creator

Pedraza, Olga Lucía

creator

Durán, Clemencia