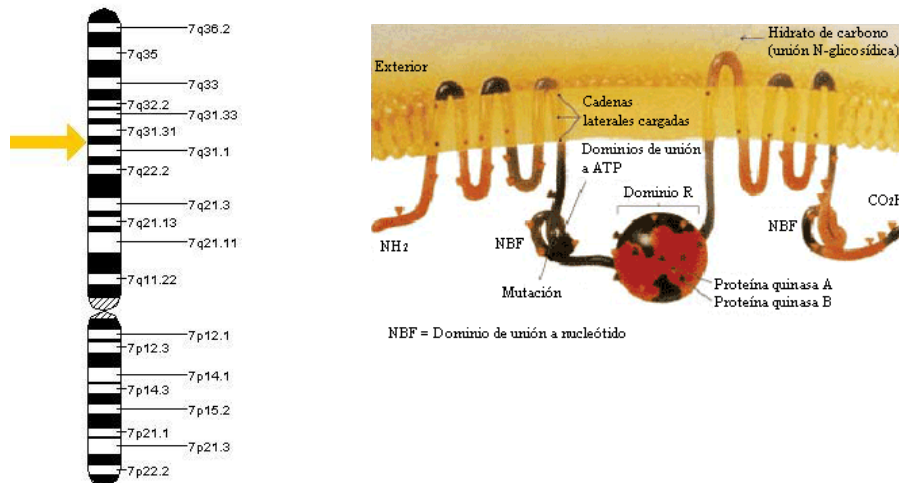


ESTUDIO MOLECULAR MEDIANTE LA TÉCNICA DE NGS DEL GEN CFTR:

Mediante la técnica de Secuenciación de Nueva Generación (NGS) se pueden estudiar los 27 exones y los intrones correspondientes al gen CFTR, cuyas mutaciones son responsables de la clínica de la enfermedad.

En la actualidad en la ciudad de Rosario se realiza este estudio utilizando dos bases de datos para correlacionar los resultados con la presentación clínica de la patología y darle una herramienta muy importante al médico tratante. Dichas bases de datos son: Cystic Fybrosis Mutation Database (www.genet.sickkids.on.ca) y NCBI (www.ncbi.nlm.nih.gov)



Tipos de mutaciones:

Clase 1: mutaciones que alteran la producción de la proteína.

Clase 2: mutaciones que alteran el proceso de maduración celular de la proteína.

Clase 3: mutaciones que alteran la regulación del canal de CIVI-3.4.

Clase 4: mutaciones que alteran la conducción a través del canal de

Clase 5: mutaciones que alteran la estabilidad del RNAm

Clase 6: mutaciones que alteran la estabilidad de la proteína madura