

MAPAGE Y LOCALIZACION DEL GEN DE LA ENFERMEDAD DE NORRIE

FUENTES J.J., BANCHS M.I., VOLPINI V., ESTIVILL X.

Departamento de Genética molecular, Institut de Recerca Oncologica (I.R.O.), Hospital Duran y Reynals. Hospitalet de Llobregat, 08907 Barcelona.

La enfermedad de Norrie (EN) es un trastorno neurológico ligado al cromosoma X. Los pacientes presentan ceguera desde el nacimiento debido a displasia de la retina. Cerca del 30% de los pacientes presentan retraso mental progresivo y una pérdida auditiva neurosensorial a partir de la segunda década de la vida.

Se sabe que el locus de la enfermedad de Norrie se encuentra muy próximo al locus DXS7(Xp11.2-11.3) y al gen de la MAO A/B la distancia entre ambos es de 50 kilobases.

Para el clonaje del gen de la enfermedad de Norrie hemos subclonado fragmentos largos de ADN en levadura y hemos utilizado amplificación de secuencias SP1, TATA, lugares de splicing, etc., mediante PCR. El clonaje específico de estas secuencias permite su estudio en librerías de ADN complementario, pudiendo analizar la secuencia de bases y la correspondiente aminoacídica de los productos proteicos implicados en la enfermedad.