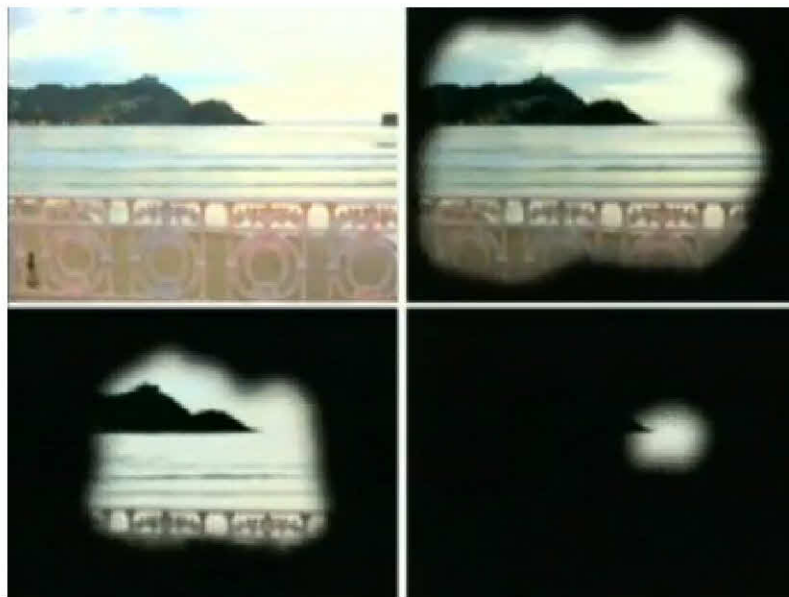




GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

TRABAJO FINAL DE GRADO

GENÉTICA MOLECULAR Y MENDELIANA EN RETINOSIS PIGMENTARIA



LUCIA SILES JIMÉNEZ

CÉSAR URTUBIA VICARIO
DEPARTAMENTO DE ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

Terrassa, 26 de Junio del 2013



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

El Sr. CÉSAR URTUBIA VICARIO como director del
TRABAJO FINAL DE GRADO
CERTIFICA

Que la Sra. LUCÍA SILES JIMÉNEZ ha realizado bajo su
supervisión el trabajo:

“GENÉTICA MOLECULAR Y MENDELIANA EN RETINOSIS
PIGMENTARIA”

Recogido en esta memoria para optar al título de grado en Óptica y
Optometría.

Y para que conste, firmo este certificado.



Sr. CÉSAR URTUBIA VICARIO
Director del trabajo



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

GENÉTICA MENDELIANA Y MOLECULAR EN RETINOSIS PIGMENTARIA

ABSTRACT

La Retinosis pigmentaria es el conjunto de degeneraciones progresivas en la retina de tipo hereditario. Tiene distintos factores de herencia, entre ellos; la autosómica dominante, la recesiva, la ligada al cromosoma X, la mitocondrial la digénica y Usher II.

En el primer caso intervienen un total de 23 genes y 979 mutaciones. Las mutaciones en el gen de la Rodopsina son las más comunes en este tipo de herencia, algunas de ellas son: la Pro23His y la Pro347Leu. En el caso de RPAR están involucrados un total de 36 genes y 2146 mutaciones y el gen más común es el USH2A que produce síndrome de Usher II, donde las mutaciones más frecuentes son 2299delG y C659F. En la RPlx los genes candidatos son 3 genes y 317 posibles mutaciones. Entre estos genes el RPGR es el más común. En el caso de la Retinosis pigmentaria digénica los genes que se ven implicados son el RDS/periferin y el ROM1 con un total de 125 mutaciones entre las cuales la más común en el caso del RDS es la trasposición de leucina por prolina en el locus 185.

Palabras clave: Retinosis pigmentaria, RPAD, RPAR, RPlx, RPdg, RP mitocondrial, Pro347Leu, Pro23His, 2299delG, C659F.

