

Comprobación de las mutaciones en las líneas celulares SPG1 y SPG2

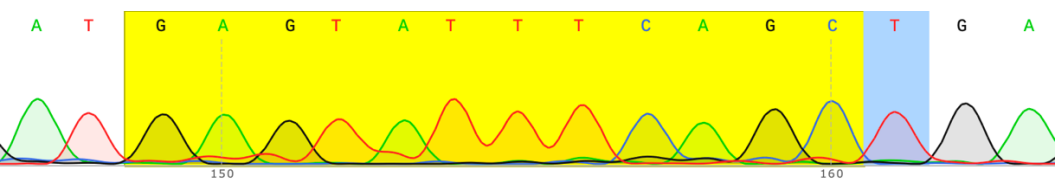
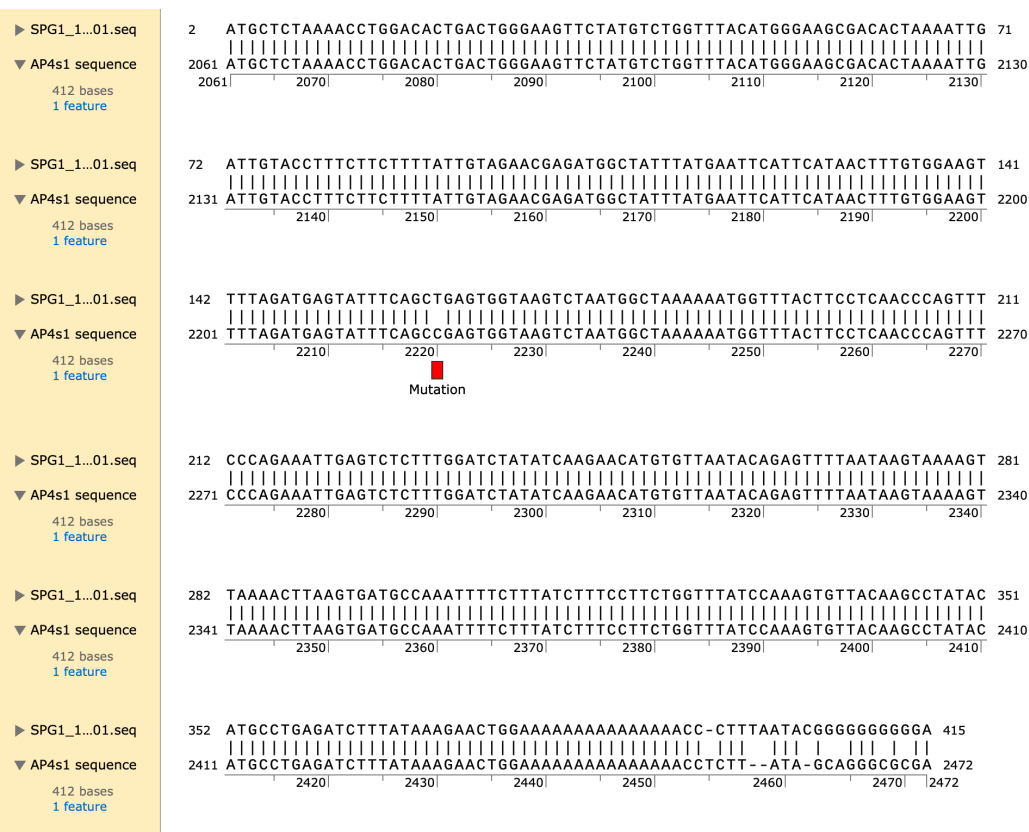
Se ha realizado la reprogramación de fibroblastos obtenidos de biopsias de piel a células iPS tanto de una paciente con SPG52 como de su madre, la cual es portadora en heterocigosis de la mutación.

La paciente fue diagnosticada mediante NGS, en la cual se confirmó que es portadora de homocigosis de la variante c.289C>T.

El análisis del exoma mediante NGS en su muestra de sangre periférica, según el informe adjunto, ha evidenciado que Abril ES **PORTADORA** de la variante **c.289C>T (p.R97*)** en homocigosis en el gen **AP4S1** clasificada como variante **patogénica**.

SPG1 - Paciente con SPG52, portadora en homocigosis de la mutación

Confirmamos que la línea SPG1 es portadora de la variante c.289C>T en homocigosis. Este resultado se puede observar tanto en la alineación de secuencias, como en el electroferograma.



SPG2 – Madre de la paciente con SPG52, portadora en heterocigosis de la mutación

La línea SPG2 es portadora de la variante c.289C>T en heterocigosis. En la alineación de secuencias podemos observar que aparece la mutación, y en el electroferograma confirmamos que se encuentra en heterocigosis al observar dos picos de la misma altura para las bases C (alelo sano) y T (alelo mutado).

