

## ÍNDICE

	Pág.
1- Resumen.	6
2- Introducción.	7
3- Marco teórico.	10
3.1- Enfermedad de Huntington y su etiología.	10
3.2- Epidemiología de la enfermedad de Huntington.	11
3.3- Manifestaciones clínicas.	13
3.4- Trastorno del movimiento: Corea y otros.	16
3.5- Trastornos neuropatológicos.	19
3.6- Aspectos genéticos moleculares: Gen de la huntingtina ( <i>HTT</i> )	20
3.7- Diagnostico para la enfermedad de Huntington.	20
3.8- Protocolo para pruebas genéticas para la enfermedad de Huntington	24
3.9- Extracción de ADN para la PCR.	26
3.10- Reacción en cadena de la polimerasa.	27
3.11- Aplicaciones de una PCR.	29
3.12- Medidas para optimizar la PCR.	29
3.13- Sensibilidad y especificidad de la técnica.	30
3.14- Concepto de estandarización de la PCR.	35
4- Hipótesis y objetivos.	37
4.1- Objetivo general.	37
4.2- Objetivos específicos.	37
5- Metodología.	38
5.1- Extracción de ADN.	38
5.2- Cuantificación del ADN.	39
5.3- Reacción de PCR.	39
5.4- Modificación de la mezcla de reacción y programa de PCR.	40
5.4.1- Variación de la concentración de cloruro de magnesio.	40

5.4.2- Variación de la concentración de aditivo 360 GC de la <i>Taq</i> polimerasa.	41
5.4.3- Variación de la concentración de ADN.	41
5.4.4- Variación del número de ciclos de amplificación.	41
5.4.5- Variación de la temperatura de alineamiento de los iniciadores.	42
5.5- Verificación del producto amplificado.	42
6- Resultados.	44
7- Discusión.	50
8- Conclusión.	58
9- Bibliografía	60

## INDICE DE TABLAS Y FIGURAS

	Pág.
Figura 1: Frecuencia de la enfermedad de Huntington según edad	14
Figura 2: Ciclo de vida de la enfermedad de Huntington	16
Figura 3: Esquema de las vías de señalización alteradas en Huntington	18
Figura 4: Frecuencia de repeticiones de CAG normal y expandido	22
Figura 5: Atrofia prodrómica en RMN	23
Figura 6: Rango de repeticiones CAG en el gen <i>HTT</i>	34
Figura 7: Variación de la concentración de cloruro de magnesio	45
Figura 8: Variación del aditivo comercial	46
Figura 9: Variación de la concentración de ADN	47
Figura 10: Variación del número de ciclos	48
Figura 11: Variación de la temperatura de alineamiento de iniciadores	49
Figura 12: Variación extendida de la temperatura de alineamiento de iniciadores	49
Tablas:	
Tabla 1: Preparación de mezcla de PCR con variación de concentración cloruro de magnesio.	44
Tabla 2: Preparación de mezcla de PCR con variación de volumen del aditivo	63
Tabla 3: Preparación de la mezcla para PCR con ADN a diferentes Concentraciones	63
Tabla 4: Preparación de la mezcla para muestra de ADN a diferentes Concentraciones	64
Tabla 5: Preparación de la mezcla estándar para PCR utilizada con variaciones número de ciclos y temperaturas de anillado	64
Tabla 6: Preparación estándar de mezcla para PCR.	64
Tabla 7: Revisión y comparación sistémica de protocolos de PCR para la enfermedad de Huntington.	65