



Case report

Molecular analysis of exons 8, 9 and 10 of the fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2) gene in two families with index cases of Apert Syndrome

Análisis molecular de los exones 8, 9 y 10 del gen del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR2) en dos familias con casos índice de síndrome de Apert

Lilian Torres¹, Gualberto Hernández¹, Alejandro Barrera¹, Sandra Ospina², Rolando Prada³

¹Grupo Ciencias Básicas en Salud CBS. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia.

²SaludCoop, Universidad del Rosario, Bogotá, Colombia.

³Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Hospital Infantil Universitario de San José. Bogotá, Colombia.

Torres L, Hernández G, Barrera A, Ospina S, Prada R. Molecular analysis of exons 8, 9 and 10 of the fibroblast growth factor receptor 2 (fgfr2) gene in two families with index cases of apert syndrome. *Colomb Med.* 2015; 46(3): 150-53.

© 2015. Universidad del Valle. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Article history:

Received: 23 January 2015

Revised: 10 June 2015

Accepted: 23 September 2015

Keywords:

Apert syndrome, cleft palate, mutation, intron, FGFR2 gene.

Palabras clave:

Síndrome Apert, paladar hendido, mutación, intrón, gen FGFR2.

Abstract

Introduction: Apert syndrome (AS) is a craniosynostosis condition caused by mutations in the Fibroblast Growth Factor Receptor 2 (FGFR2) gene. Clinical features include cutaneous and osseous symmetric syndactily in hands and feet, with variable presentations in bones, brain, skin and other internal organs.

Methods: Members of two families with an index case of Apert Syndrome were assessed to describe relevant clinical features and molecular analysis (sequencing and amplification) of exons 8, 9 and 10 of FGFR2 gen.

Results: Family 1 consists of the mother, the index case and half-brother who has a cleft lip and palate. In this family we found a single FGFR2 mutation, S252W, in the sequence of exon 8. Although mutations were not found in the study of the patient affected with cleft lip and palate, it is known that these diseases share signaling pathways, allowing suspected alterations in shared genes. In the patient of family 2, we found a sequence variant T78.501A located near the splicing site, which could interfere in this process, and consequently with the protein function.

Resumen

Introducción: El síndrome Apert (SA) es un síndrome que cursa con craneosinostosis el cual es ocasionado por mutaciones en el gen del Receptor 2 del Factor de Crecimiento de Fibroblastos (FGFR2). Se caracteriza clínicamente por presentar sindactilias cutáneas y óseas en manos y pies de forma simétrica, cursa además con manifestaciones variables esqueléticas, cerebrales, en piel y otros órganos internos.

Métodos: Miembros de dos familias con caso índice de Síndrome Apert fueron evaluados con el objetivo de describir las características clínicas relevantes y el análisis molecular (secuenciación y amplificación) de los exones 8, 9 y 10 del gen FGFR2.

Resultados: La familia 1 está constituida por la madre, el caso índice y un medio hermano que presenta labio y paladar hendido. En esta familia solo se encontró la mutación S252W en la secuencia del exón 8 del gen FGFR2 del caso índice. A pesar no encontrarse mutaciones dentro del estudio realizado al paciente afectado con labio y paladar hendido, se conoce que estas patologías comparten vías de señalización, lo que permite sospechar alteraciones en genes compartidos. En la familia 2, el resultado molecular del caso índice reportó la variante T78.501A en la secuencia del intrón 8, la cual se sitúa cercana al sitio de splicing, pudiendo alterar este proceso con una consecuente alteración de la función de la proteína.

Corresponding author:

Lilian Torres. Profesora, Grupo Ciencias Básicas en Salud CBS. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Bogotá, Colombia. E-mail: latorres@fucsalud.edu.co