

El gen de la **NF1** se localizó en 1990 en la región pericentromérica del cromosoma 17. Es un gen bastante grande, contiene 60 exones, y da lugar a una proteína, llamada neurofibromina, que tiene un dominio regulador de actividad oncogénica.

Hasta el momento se han descrito más de 300 mutaciones. Este gen está compuesto por una secuencia de 335.000 letras (ó bases). Un 5% de los pacientes de **NF1** han perdido una gran parte o todo el gen, sin embargo el 95% de los casos sólo presentan un pequeño cambio, lo cual lo hace más difícil de detectar. Cualquier modificación en esta estructura implica la formación de una proteína anómala, que no funcionará correctamente, dando lugar a la enfermedad.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - **Neurocirugía Contemporánea**
ISSN 1988-2661

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=gen_de_la_nf1

Last update: **2025/05/04 00:02**

