



Estudio Molecular Fiebre Mediterránea Familiar

Descripción

La fiebre mediterránea familiar es un trastorno de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por episodios recurrentes y autolimitados de fiebre con inflamación de serosas y aumento de reactantes de fase aguda.

Los signos y síntomas cardinales de la fiebre mediterránea familiar incluyen fiebre (96%), peritonitis (91%), pleuritis (57%), artritis (45%), eritema erisipeloides (13%), amiloidosis (2%). Otros síntomas asociados pueden ser cefalea, meningitis aséptica, pericarditis, esplenomegalia, escroto agudo, mialgias, púrpura y proteinuria.

La frecuencia de la enfermedad en poblaciones de alto riesgo es de alrededor de 1 a 3 pacientes por 1.000 individuos, considerándose una enfermedad rara en otras poblaciones. Desde que se ha descubierto el gen responsable de la enfermedad, sin embargo, la FMF está siendo diagnosticada cada vez con mayor frecuencia, incluso en poblaciones en las que se pensaba que era muy rara, como italianos, griegos y americanos.

La enfermedad comienza durante la primera década de la vida en más del 50% de los pacientes, y antes de cumplir los 20 años en alrededor del 90%. La FMF es algo más frecuente en varones que en mujeres (1,3:1).

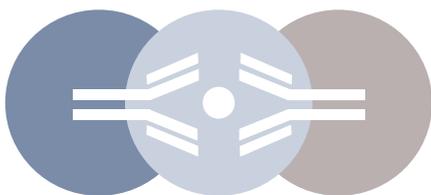
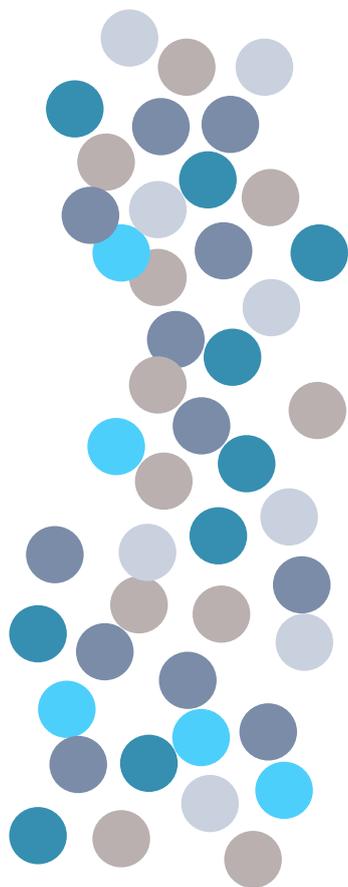
El único gen asociado a la enfermedad MEFV codifica para una proteína de 781 aminoácidos, llamada pirina que se expresa fundamentalmente en neutrófilos y precursores mieloides de médula ósea, encargada de regular la respuesta inflamatoria de los granulocitos. Los sujetos afectados de una mutación de este gen sufren defecto de pirina que se ha propuesto como una molécula represora de la respuesta proinflamatoria.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a fiebre mediterránea familiar se realiza de la siguiente forma:

1. Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
2. Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación de las mutaciones más frecuentes asociadas a la enfermedad (exon 2,3 y 10) (ver tabla).

Gen	Método	Mutaciones más frecuentes
MEFV	Secuenciación	p.Glu148Gln p.Arg408Gln p.Pro369Ser p.Met694Val p.Val726Ala p.Met680Ile p.Met694Ile p.Lys695Arg p.Ala744Ser p.Arg761His 692del p.Arg653His



Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: info@cialab.com

www.cialab.com

