



Estudio Molecular Fiebre Periódica Asociada al Factor de Necrosis Tumoral

Descripción

La fiebre periódica asociado al factor de necrosis tumoral es una enfermedad hereditaria asociada a episodios de fiebre que duran como mínimo uno o 2 días, pero es muy frecuente que las crisis sean prolongadas (más de una semana) y en ocasiones pueden alcanzar hasta varias semanas. En más del 80 % de los casos, la fiebre se asocia a dolor y sensación de tirantez en grupos musculares, con características migratorias. Es frecuente el dolor abdominal, a veces de tipo cólico, y puede acompañarse de náuseas, vómitos, diarrea o estreñimiento.

Los datos clínicos que más pueden ayudar a diferenciar el síndrome periódico asociado al TNF de otros síndromes de fiebre periódica son el carácter prolongado de los episodios de fiebre, la conjuntivitis y las mialgias localizadas. Es posible, sin embargo, que las manifestaciones clínicas de este síndrome en un paciente determinado sean muy imprecisas o vagas: algunas personas presentan únicamente dolor muscular periódico o conjuntivitis recurrente, y otros sólo manifiestan fiebre de repetición.

La fiebre periódica asociado al factor de necrosis tumoral se transmite con carácter autosómico dominante. TNFRSF1A es el único gen asociado a la enfermedad. Se han identificado varias mutaciones sin sentido en el gen del receptor de tipo 1 del TNF- α .

Por lo que respecta al diagnóstico, la mayoría de los pacientes presentan cifras séricas del receptor de tipo 1 del TNF inferiores a 1 ng/ml. Este valor, sin embargo, puede ser normal durante un brote. Por este motivo, la clave del diagnóstico reside en el análisis genético molecular. La secuenciación del ADN del gen detectará las mutaciones conocidas e incluso las nuevas.

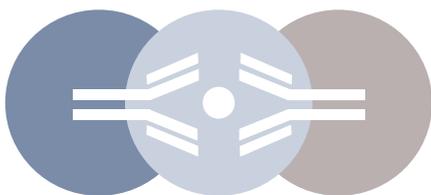
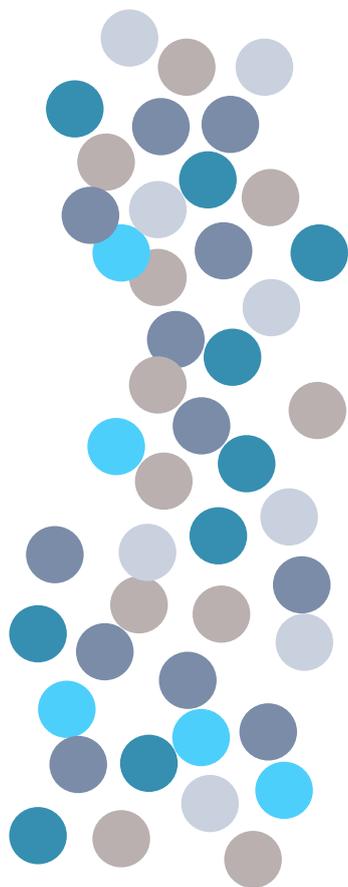
El síndrome periódico asociado al receptor del TNF tiene una penetrancia incompleta, de modo que no todos los pacientes que presentan mutaciones tienen síntomas.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a la fiebre periódica asociado al factor de necrosis tumoral 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 directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon del gen TNFRSF1A (ver tabla).

	Gen	Método
Caso índice	TNFRSF1A	Secuenciación completa gen



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

