



## Estudio Molecular Síndrome Cinca

### Descripción

El síndrome Crónico, Infantil, Neurológico, Cutáneo, Articular, también conocido como enfermedad neonatal inflamatoria multisistémica inicial, recientemente ha sido reconocida como una entidad única.

Asocia tres signos fundamentales: Una erupción cutánea urticarial maculopapulosa a menudo presente en el nacimiento, y variable con el tiempo. Signos articulares de expresión variable incluyendo hinchazón transitoria sin secuelas o una artropatía con apariencia pseudotumoral de crecimiento de cartilago, la biopsia muestra en estos casos tejido cartilaginoso sin células inflamatorias. Implicación del sistema nervioso central con dolor de cabeza. La punción lumbar muestra meningitis crónica con neutrófilos polinucleares y a veces eosinófilos.

A pesar de su rareza (se han descrito unos 100 casos en todo el mundo), este síndrome es reconocido cada vez más por los pediatras.

El CINCA es una enfermedad muy rara. Probablemente se han descrito menos de 100 casos en todo el mundo. Su frecuencia es la misma en niños que en niñas. Tampoco tiene una preferencia racial (se ha descrito en caucásicos, negros, y asiáticos) ni estacional.

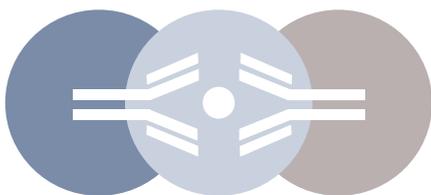
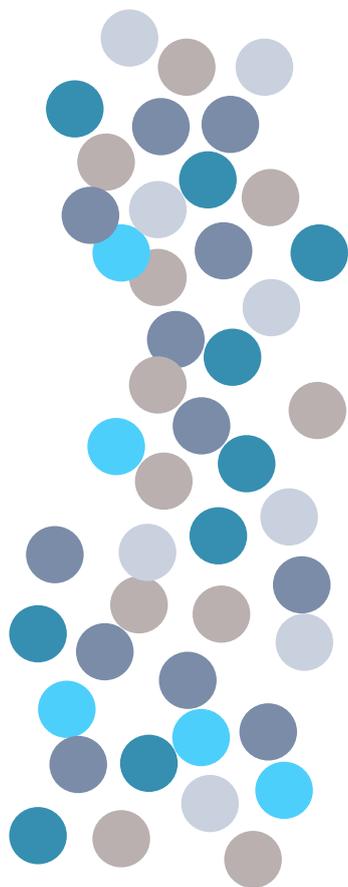
Recientemente se han identificado mutaciones en el gen CIAS1 (NLRP3), principalmente en el exon 3. El 50% de estos pacientes presentan una mutación en este gen. La mayoría de las veces no hay otros miembros de la familia afectados por el CINCA, porque las mutaciones suelen ser de novo. Si los padres no tienen ninguna mutación no hay más riesgo que el derivado del azar de tener otro hijo con CINCA. Por el contrario, cuando un paciente con CINCA se plantea tener hijos debe saber que el riesgo de transmitir la enfermedad a su hijo es del 50% (herencia autonómica dominante). En los casos en los que no se detecta mutación el riesgo genético es similar.

### Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a CINCA 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 NLRP3 (ver tabla).

	Gen	Método
Caso Índice	<i>NLRP3</i>	Secuenciación Exon 3
		Secuenciación del resto del 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](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

