

Estudio Molecular Síndrome Ehlers-Danlos (SED)

El Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es el nombre por el que se conocen un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo, caracterizadas por hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos.

El SED afecta al tejido conectivo y puesto que éste está presente en todo el organismo humano, los síntomas son muy variados dependiendo del órgano que esté más afectado por la enfermedad. Además, el SED puede afectar de manera muy diferente a las personas que lo padecen, y los síntomas ir de moderados a muy severos. Por otro lado, se cree que aproximadamente el 50% de los enfermos no entran de manera clara en ninguna categoría definida, y tienen una mezcla de síntomas de tipos diferentes.

Se calcula que hay de 1 caso de SED por cada 5.000 nacimientos a 1 caso por cada 10.000. El SED afecta tanto a hombres como a mujeres sin distinción de raza, ni de grupo étnico, y aunque generalmente el SED se hace evidente en la infancia, en algunos casos, los síntomas aparecen conforme pasa el tiempo.

Existen 6 tipos principales (clasificación de Villefranche), que son los que están vigentes en la actualidad. De todas formas, esta última clasificación basada en criterios clínicos, genéticos y bioquímicos será revisada de acuerdo a los resultados de las investigaciones cuando se vayan esclareciendo los defectos moleculares presentes en los SED.

Tipos	Clasificación Villefranche	Herencia	Genes
SEDI SED II	Tipo Clásico	<i>Autosómico Dominante</i>	COL5A1, COL5A2
SED III	Tipo Hiperlaxitud	<i>Autosómico Dominante</i>	Desconocido
SED IV	Tipo Vascular	<i>Autosómico Dominante</i>	COL3A1
SED V	Otros	<i>LigadoX</i>	-
SED VI	Tipo Cifoescoliosis	<i>Autosómico recesivo</i>	Lisil hidroxilasa
SED VII	Tipo Artrocalasia	<i>Autosómico Dominante</i>	COL1A1,

			COL1A2
SED VII	Tipo Dermatosparaxis	<i>Autosómico recesivo</i>	Procolágeno V peptidasa
SED VIII	Otros	<i>Autosómico Dominante</i>	-
SED XI	-	<i>Autosómico Dominante</i>	-

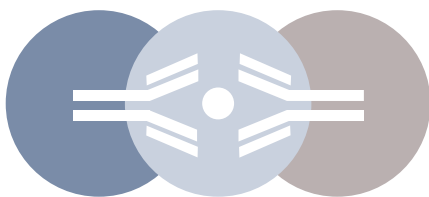
Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a la enfermedad de Ehlers-Danlos se realiza de la siguiente forma:

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 de los genes causantes de la enfermedad (ver tabla). Este estudio se lleva a cabo según sospecha/diagnóstico clínico.

	SED	Gen	Método	Frecuencia mutaciones	Herencia
Caso Índice	Tipo I (Clásico)	COL5A1	Secuenciación completa gen	50%	Dominante
	Tipo II (Clásico)	COL5A2			
	Tipo IV (vascular)	COL3A1		98-99%	Dominante
Estudio directo familiares a riesgo	Secuenciación directa de la mutación caracterizada previamente			Portador/No portador	



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

