



Estudio Molecular Síndrome Hiper IgD (SHID)

Descripción

El SHID es un síndrome febril periódico hereditario. Los pacientes tienen ataques repetidos de fiebre alta, exantemas, aumento del tamaño de los ganglios linfáticos del cuello, vómitos, dolor abdominal y diarrea.

La forma más severa de MAPS es una enfermedad muy rara que se halla presente al nacimiento y que se llama aciduria mevalónica. Los pacientes con aciduria mevalónica tienen graves episodios de fiebre, así como retraso del crecimiento y secuelas neurológicas.

Las formas más leves de MAPS, son conocidas como Síndrome Hiper IgD (SHID). Este nombre hace referencia a la presencia en la sangre de la mayoría de los pacientes afectados de niveles altos de una proteína llamada inmunoglobulina D (IgD).

EL MAPS es una enfermedad rara. Hasta el momento se han descrito unos 200 pacientes en todo el mundo. La mayoría de estos tienen la forma leve (SHID). Esta forma es más común en Europa Occidental, sobre todo en Francia y Holanda, aunque ha sido descrito en pacientes de otras razas. Los niños y las niñas se afectan con igual frecuencia. Los síntomas suelen comenzar en la primera infancia, sobre todo durante el primer año de vida.

SHID se hereda de forma autosómica recesiva. *MVK* es el único gen conocido, hasta la fecha, asociado a la enfermedad. Casi todos los pacientes presentan una mutación sin sentido en el gen de la mevalonatinasa. Más del 80 % tiene la mutación V377I; las demás mutaciones son mucho menos frecuentes. La mutación V377I produce una ligera reducción de la estabilidad y de la capacidad catalítica de la enzima mevalonatinasa.

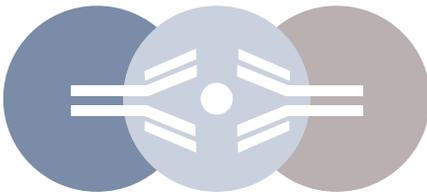
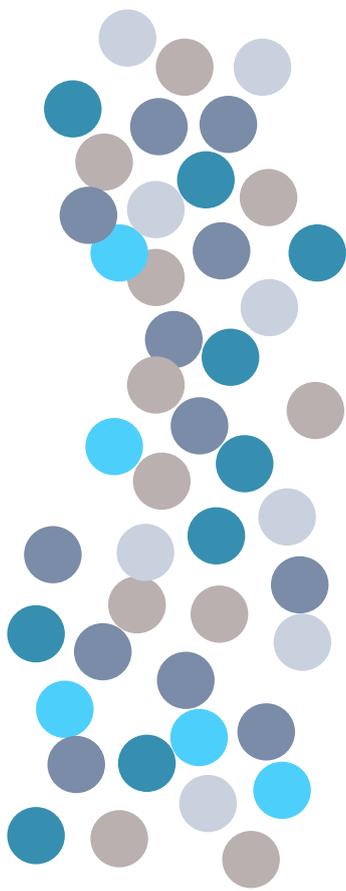
El diagnóstico se establece cuando, en un paciente que presenta las características clínicas anteriormente descritas, se detecta una elevación persistente de la IgD. Para confirmarlo es necesario detectar la mutación V377I. Si el resultado es negativo y la sospecha clínica es alta, se puede secuenciar el gen en busca de otras mutaciones.

Metodología y estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a SHID 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 la mutación V377I y de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon del gen *MVK* (ver tabla).

	Gen	Método
Caso Índice	<i>MVK</i>	Secuenciación mutación V377I
		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

