



# Estudio del **Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa)**



## Análisis genético aplicado al diagnóstico molecular y tratamiento del SHUa

Secugen ofrece una prueba diagnóstica que combina la búsqueda de mutaciones y la caracterización de factores de riesgo y protección frente al SHUa, con un análisis que valora los niveles y actividad de proteínas del complemento.

Todo ello con el mayor rigor científico y ético, y bajo unos estrictos controles de calidad.

## ¿Qué es el síndrome hemolítico urémico atípico?

El Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa) es una enfermedad genética ultra-rara, que afecta principalmente a los riñones. La mayoría de los pacientes con SHUa presentan recidivas de la enfermedad y más de un 50% desarrollan una insuficiencia renal terminal. El SHUa se asocia fundamentalmente con mutaciones y polimorfismos en genes que codifican proteínas del sistema del complemento como *CFH*, *MCP (CD46)*, *CFI*, *CFB*, *C3*, entre otros.

## ¿Qué incluye el estudio que ofrece Secugen de SHUa?

### ESTUDIO GENÉTICO

- Secuenciación masiva (NGS) del panel de genes: *CFH*, *CFI*, *MCP (CD46)*, *CFB*, *C3*, *THBD*, *DGKE*, *CFP*, *CFHR1*, *CFHR2*, *CFHR3*, *CFHR4*, *CFHR5* y *ADAMTS13*.
- Análisis de reordenamientos en región *CFH/CFHRs*.
- Genotipado de haplotipos de riesgo/protección en los genes *CFH* y *MCP (CD46)*.
- Comparación con base de datos propia.

### ESTUDIOS FUNCIONALES

- Cuantificación Elisa/Nefelometría de niveles de factor H, factor I, factor B.
- Cuantificación citometría de flujo *MCP (CD46)*, *DAF*.
- Análisis funcional factor H.
- Búsqueda autoanticuerpos anti-factor H.

**Adicionalmente** se ofrece la **secuenciación Sanger** de los genes *CFH*, *CFI*, *MCP (CD46)*, *CFB*, *C3*, *THBD*, *DGKE*, *CFP* y *ADAMTS13*.

## Ventajas del estudio genético:

- Valor pronóstico de la evolución del SHUa.
- Elección de estrategias terapéuticas.
- Selección de donantes relacionados con el paciente.
- Facilita el consejo genético y la determinación de riesgos en los familiares de los pacientes.

En la realización de estos estudios Secugen cuenta con el asesoramiento del Grupo de Trabajo en Complemento y Patología Renal, referente internacional en estudios del complemento, coordinado por el Prof. Dr. Rodríguez de Córdoba y las Dras. López-Trascasa y Sánchez-Corral.

### Referencias

- 1- Loirat, C. et al. An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children. *Pediatr Nephrol*. 2015. DOI 10.1007/s00467-015-3076-8
- 2- Rodríguez de Córdoba S. et al. Genetics of atypical Hemolytic Uremic Syndrome (aHUS). *Semin Thromb Hemost*. 2014 Jun; 40(4):422-30.
- 3- Campistol, J. et al. Actualización en síndrome hemolítico urémico atípico: Diagnóstico y tratamiento. Documento de consenso. *Nefrología*.2013;33:27-45

### Secugen S.L.

C/ Ramiro de Maeztu 9  
Edificio CIB - CSIC  
28040 Madrid (España)

Tel: +34 91 804 49 05  
+34 91 804 66 01

Fax: +34 91 804 72 93  
diagnostico@secugen.es

[www.secugen.es](http://www.secugen.es)

