

S-IgD (Immunoglobulin D) på ProSpec och BNII

Bakgrund, indikation och tolkning

Bestämning av plasmahalten av IgD kan vara av värde vid diagnos och uppföljning av av IgD-myelomatos [1]. Analys av IgD är också indicerat då man önskar påvisa och följa syndromet "Hyper-IgD och Periodisk Feber" [2].

Syndromet "Hyper-IgD och Periodisk Feber" karakteriseras av höga IgD-halter (>140 mg/L), uppmätta vid minst två tillfällen med minst en månads mellanrum, samt återkommande perioder på 3 - 7 dagar av feber, ofta över 40°C . Förutom IgD-stegring ses ofta också ett förhöjt IgA. Tillsammans med febern kan även gastrointestinala smärtor, ledbesvär, lymfadenopati och hudutslag förekomma. Första feberattackerna kommer ofta innan patienten fyllt ett år. I samband med feberattackerna ses en akutfasreaktion med bl.a. stegrade nivåer av SAA och CRP. Hos patienter under 3 år med syndromet kan IgD-nivåerna vara normala.

"Hyper-IgD och Periodisk Feber" syndromet är förknippad med mutationer i genen som kodar för enzymet mevalonatkinas. I typfallet leder det till att endast 5-15% av den normala enzymaktiviteten återstår. Mevalonatkinas är inblandad i kolesterolsyntesen och omvandlar mevalonsyra till mevalonat-5-fosfat. Under feberattacker kan man hitta lätt förhöjda nivåer av mevalonsyra i urinen [3].

Metodik/mätprincip

Partikelförstärkt nefelometrisk immunanalys.

Referenslitteratur

1. Bladé J, Lust JA, Kyle RA: IgD multiple myeloma: Presenting features, response to therapy, and survival in a series of 53 cases. *J Clin Oncol* 12, 2398, 1994.
2. Drenth JPH, Haagsma CJ van der Meer JWM and the international hyper-IgD study group. Hyperimmunoglobulinemia D and periodic fever syndrome. The clinical spectrum in a series of 50 patients. *Medicine* 73, 133, 1994.
3. Drenth JP et al. Mutations in the gene encoding mevalonate kinase cause hyper-IgD and periodic fever syndrome. International Hyper-IgD Study Group. *Nat. Gen.* 22:178-81.