

RESUMEN DE COMUNICACIÓN



*Sociedad Española de
Infectología Pediátrica*

Nº. Comunicación:
(No rellenar)

9

AUTOR PRINCIPAL (a efectos de correspondencia)

Apellidos: **RODRIGUEZ GALLEGO**

Nombre: **CARLOS**

Dirección:

Ciudad:

C.Postal:

Provincia:

Teléfono:

E-mail:

Fax:

RESUMEN DE COMUNICACIÓN

Título: DEFICIENCIA PARCIAL DE IFN-GAMMA R1. PRESENTACIÓN DE 10 CASOS.

Centro de trabajo: HOSPITAL DE GRAN CANARIA Dr NEGRÍN. HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DE LAS PALMAS

Autores: E. COLINO, I. SOLOGUREN, A. CHAPGIER, L. FERNANDEZ, M I. GARCÍA-LAORDEN, J. HERNÁNDEZ-LÓPEZ, E SANTIAGO, N. GONZÁLEZ-QUEVEDO, S. BLANCHE, C. NAVARRETE, E. FARIA, P. REMISZEWSKI, J-L CASANOVA, C. RODRIGUEZ-GALLEGO.

Texto: INTRODUCCIÓN: La deficiencia del receptor 1 de IFN-gamma (IFN-gR1) se ha descrito en pacientes con infección diseminada por micobacterias, generalmente micobacterias ambientales (NTM) o tras vacunación con BCG y algún caso por Mycobacterium tuberculosis. Algunos pacientes han presentado también infecciones por salmonela no-typhi. La mayoría presentan un defecto autosómico recesivo completo (RC, 27 pacientes) o un defecto autosómico dominante parcial (AD, 54 pacientes). El defecto AD presenta receptores anómalos que se expresan en superficie ejerciendo un efecto dominante. Los pacientes presentan infecciones que responden al tratamiento antimicobacteriano, y también responden a IFN-g. En ocasiones presentan recidivas. El defecto RC se caracteriza por no expresarse el receptor o presentar receptores mutados que no unen IFN-g. Los pacientes presentan infección crónica por micobacterias que no se resuelven con el tratamiento; el único tratamiento efectivo es el trasplante de médula ósea; en su ausencia los pacientes fallecen antes de los 12 años. Se han descrito 3 pacientes con defecto autosómico recesivo parcial (deficiencia RP) debido a la mutación I87T en homocigosis, que presentaban una evolución similar al defecto DP.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES: Se presenta el estudio inmunológico y clínico de 6 pacientes (Chile, Portugal y Polonia) homocigotos para la mutación I87T y de 4 pacientes de Gran Canaria homocigotos para la mutación V63G, la cual se creía inicialmente que daba lugar a un defecto RC. Para el presente estudio se han desarrollado diversas técnicas que permiten afirmar que los pacientes homocigotos para V63G presentan un defecto RP. De los 10 pacientes, 4 presentaron BCGosis tras vacunación y los 6 pacientes con infección por NTM presentaron el inicio de la enfermedad con una media de 11 años. No se han observado recurrencias (salvo en un paciente debido a la interrupción del tratamiento), incluso tras varios años de seguimiento en algunos casos. Sólo 1 paciente ha presentado salmonelosis. Como en el defecto AD, es frecuente la osteomielitis como única presentación, lo que no ha ocurrido en ningún paciente con defecto RC. No se aconseja TMO. En vista de las importantes implicaciones de pronóstico y tratamiento es indispensable un cuidadoso diagnóstico inmunológico y molecular en pacientes con deficiencia de IFN-gR1.

Modalidad de presentación preferida: Oral Póster