

RESUMEN DE COMUNICACIÓN



*Sociedad Española de
Infectología Pediátrica*

Nº. Comunicación:
(No rellenar)

10

AUTOR PRINCIPAL (a efectos de correspondencia)	
Apellidos: RODRIGUEZ GALLEGO	Nombre: CARLOS
Dirección:	
Ciudad: <input type="text"/>	C.Postal: <input type="text"/>
Provincia: <input type="text"/>	Teléfono: <input type="text"/>
E-mail: <input type="text"/>	Fax: <input type="text"/>

Modalidad de presentación preferida: Oral Póster

RESUMEN DE COMUNICACIÓN

Título: VARIABILIDAD CLÍNICA EN SEIS PACIENTES CON DEFICIENCIA DE IL-12RB1

Centro de trabajo: HOSPITAL DE GRAN CANARIA Dr NEGRÍN. HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DE LAS PALMAS. HPTAL VALL D'HEBRON BARCELONA.

Autores: E COLINO, I CARAGOL, MI GARCÍA-LAORDEN, I SOLOGUREN, A ANGEL-MORENO, E SANTIAGO, C FIESCHI, J HERNANDEZ-LOPEZ, N GONZÁLEZ QUEVEDO, J-L CASANOVA, C RODRÍGUEZ-GALLEGO

Texto: INTRODUCCIÓN: Los defectos genéticos en el sistema IL-12-IL-23/IFN-gamma predisponen a enfermedad por micobacterias. En concreto, la deficiencia en el receptor-Beta 1 de la IL-12 (IL-12RB1) es una inmunodeficiencia rara. Los pacientes son susceptibles a enfermedad grave causada por micobacterias ambientales no tuberculosas (NTM) y por vacunación con BCG. La infección por M. tuberculosis se ha observado en unos pocos casos. Además, aproximadamente la mitad de los pacientes sufren infecciones graves por Salmonela.

RESULTADOS: Presentamos la variabilidad clínica e inmunológica en 6 pacientes con deficiencia de IL-12 receptor B1 (3 de Gran Canaria -GCA, y 3 de Barcelona -BCN). GCA-1, -2 y -3 padecieron infecciones recurrentes graves por especies de salmonela, mientras que sólo uno (GC-1) presentó una infección por micobacterias (M. avium). GCA-1 desarrolló a los 5 años anemia y trombocitopenia autoinmunes, falleciendo a la edad de 7 años por una recidiva de la misma cepa de M. avium tras tratamiento inmunosupresor, a pesar de un tratamiento antimicobacteriano e IFN-g de 2 años de duración. GCA-2 falleció a los 29 años de carcinoma epidermoide de esófago y su hermano, GCA-3, había fallecido en los años 70 por una infección diseminada por S. enteritidis. BCN-1 padeció una infección diseminada por M. tuberculosis a los 5 años. Su hermana presentó tuberculosis pulmonar a la edad de 13 años y salmonelosis extraintestinal a la edad de 15 meses. Actualmente BCN-1 y -2 tienen 11 y 19 años respectivamente y se encuentran sanas. Una hermana, BCN-3, también afecta de deficiencia de IL-12RB1, tiene 21 años en la actualidad y nunca ha presentado infecciones reseñables. BCN-3 presenta una mayor capacidad intrínseca de producción de IFN-gamma. Tanto el test de Mantoux como el Test Quantiferon TB-Gold fué negativo en la pacientes BCN-1, -2 y -3.

CONCLUSIONES: La presentación de autoinmunidad y cáncer amplía el espectro clínico de la deficiencia de IL-12RB1. Los casos presentados ponen de manifiesto la gran variabilidad en la penetrancia clínica de esta enfermedad, probablemente debido a otros factores genéticos distintos de IL-12RB1 y también a factores ambientales.