

RESUMEN DE COMUNICACIÓN



*Sociedad Española de
Infectología Pediátrica*

Nº. Comunicación:
(No rellenar)

11

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 DE IRAK-4 EN TRES MIEMBROS DE UNA FAMILIA.

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

Autores: E COLINO, I SOLOGUREN, H VON BERNUTH, E SANTIAGO, MI GARCÍA-LAORDEN, A PUEL, J HERNANDEZ-LÓPEZ, NEREIDA GONZÁLEZ-QUEVEDO, CHENG-LUNG KU, J-F EMILE, C PICARD, J-L CASANOVA, C RODRÍGUEZ-GALLEGO

Texto: INTRODUCCIÓN: Describimos una familia con tres miembros con deficiencia de IRAK-4.

RESULTADOS: El probando es un niño de 11 años que presentó varios episodios de infecciones invasivas por *Streptococcus pneumoniae* desde los 13 meses de edad y 9 episodios de infecciones cutáneas por una misma cepa de *Staphylococcus aureus*. Un tío materno en cuarto grado falleció a los dos años de edad debido a una meningitis por *S. aureus*, habiendo presentado anteriormente dos infecciones invasivas por *Pseudomonas aeruginosa* y septicemia por *S. aureus*. Una tía materna en cuarto grado falleció a la edad de 8 meses de meningitis por *P. aeruginosa*. Anteriormente había sufrido meningitis y osteomyelitis por *S. pneumoniae*. Durante los episodios infecciosos los tres pacientes mostraron una escasa respuesta inflamatoria clínica y biológica y escasa respuesta febril. El paciente índice mostró un severo defecto en la producción de citocinas inflamatorias en respuesta a agonistas de TLRs, a *S. pneumoniae* y *Salmonella enteritidis* inactivados con calor, a BCG, a IL-1Beta y a IL-18. El estudio mostró que el paciente era homocigoto para una sustitución G-T en el nucleótido 1204 (E402X). Padre y madre eran heterocigotos. El análisis genético de DNA genómico de los dos familiares fallecidos obtenido a partir de bloques de parafina mostró que ambos eran homocigotos para la misma mutación. Sin embargo sólo su padre presentaba la mutación, que no fue encontrada en la madre, sugiriendo una isodisomía uniparental.

CONCLUSIONES: La heterogeneidad clínica ilustra el impacto que otros genes y factores ambientales tienen en el fenotipo de infecciones en la deficiencia de IRAK-4. Una herencia compleja de predisposición a infecciones piógenas en una familia, con una segregación aparentemente multigénica o autosómica dominante con baja penetrancia no debería excluir una sospecha diagnóstica de deficiencia autosómica recesiva de IRAK-4. Se presenta una técnica de diagnóstico rápido mediante citometría de flujo.

Modalidad de presentación preferida: Oral Póster