



ORIGINAL BREVE

Displasia ectodérmica anhidrótica asociada a déficit de lectina de unión a manosa

I. Delgado Pecellín^{a,*}, Y. Castillo Reguera^b, C. Delgado Pecellín^c,
M.A. Bueno Delgado^d, J.P. González Valencia^a, I. Obando Santaella^b y O. Neth^b

^a Unidad de Neumología y Alergia, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España

^b Servicio de Medicina Interna, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España

^c Unidad de Metabolopatía, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España

^d Unidad de Metabolopatías, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España

Recibido el 14 de octubre de 2011; aceptado el 16 de febrero de 2012

Disponible en Internet el 1 de abril de 2012

PALABRAS CLAVE

Lectina de unión a manosa;
Displasia ectodérmica anhidrótica;
Infecciones recurrentes;
Inmunodeficiencia

KEYWORDS

Mannose-binding lectin;
Anhidrotic ectodermal dysplasia;
Recurrent infections;
Immunodeficiency

Resumen La lectina de unión a la manosa (mannose-binding lectin [MBL]) es una proteína sérica perteneciente al sistema inmunitario innato. Se une a los azúcares de las membranas de múltiples microorganismos, favoreciendo su opsonización y eliminación. El déficit de MBL resulta del polimorfismo del gen MBL2 y se asocia a una amplia variedad de infecciones recurrentes, incluidas las infecciones del tracto respiratorio. Presentamos un caso de displasia ectodérmica anhidrótica asociada a un déficit de MBL, inmunodeficiencia nunca descrita en pacientes afectados de displasia ectodérmica anhidrótica.

© 2011 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Anhidrotic ectodermal dysplasia associated to mannose-binding lectin deficiency

Abstract Mannose-binding lectin (MBL) is a serum protein of the innate immune system. MBL enhances opsonophagocytosis by binding to carbohydrates expressed by multiple pathogens. MBL deficiency is due to polymorphisms in the structural and promoter sequences of the *MBL2* gene and is associated with variety of recurrent infections, including respiratory tract infections. We present a case of anhidrotic ectodermal dysplasia associated with severe mannose-binding lectin deficiency, never described in patients with anhidrotic ectodermal dysplasia.

© 2011 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: idelpe@gmail.com (I. Delgado Pecellín).

Introducción

La displasia ectodérmica (DE) comprende un amplio y heterogéneo grupo de enfermedades genéticas no progresivas ocasionadas por defectos primarios en el desarrollo de 2 o más tejidos derivados del ectodermo embrionario¹⁻⁸. Su fenotipo es complejo, asociando disfunción de glándulas sudoríparas, defectos en dientes, pelos y uñas, lesiones cutáneas y dismorfias craneofaciales^{6,8}. Es una enfermedad rara, con una incidencia de 1/10.000 o 1/100.000 recién nacidos vivos, siendo más frecuente en varones^{5,8}. A nivel molecular se produce mutaciones en el gen de la ectodisplasia (EDA), del receptor de la EDA (EDAR) o del receptor de la EDA asociado al dominio de muerte (EDARADD)^{3,6,9}. El gen EDA está mutado en las displasias ectodérmicas anhidróticas (DEA) ligadas al cromosoma X (EDA; MIM 305100), constituyendo la variante más común^{3,6,7,9}. EDAR y EDARADD son los genes mutados tanto en las formas autosómicas dominantes (MIM129490) como en las recesivas (MIM 224900)^{3,6,7,9}. Los casos ligados al cromosoma X pueden asociarse a inmunodeficiencias¹⁰, por lo que es frecuente que asocien además infecciones recurrentes presentes en solo un tercio de los pacientes con DEA con herencia autosómica¹¹. Presentamos un caso de DEA asociado a un déficit severo de MBL y a un trastorno de la β -oxidación.

Caso clínico

Varón de 3 meses y medio de vida seguido en consultas de nutrición y neumología de nuestro centro por trastorno de la β -oxidación de ácidos grasos de cadena media, diagnosticado presintómicamente mediante cribado neonatal ampliado, junto a fallo de medro, desnutrición y múltiples ingresos hospitalarios por neumonías de probable etiología vírica (hemograma con linfocitosis y PCR baja) y bronquitis recurrentes con mala evolución pese al tratamiento preventivo con budesonida (200 μ g/12 h) y, una vez alcanzados los 6 meses de edad, con montelukast (4 mg/24 h). Como antecedentes familiares de interés destacan etnia gitana y trastornos en la dentición materna desde la infancia. Padres no consanguíneos. Exploración física: longitud de 71 cm (p25-50), peso de 6,1 kg (<p3). Ligera palidez mucocutánea, fontanela anterior amplia (2,5 \times 2,5 cm) y normotensa, pelo ralo, débil, pajizo y raíz nasal ancha, escaso panículo adiposo y llanto disfónico. Frecuencia cardíaca: 110 lpm. Frecuencia respiratoria: 45 rpm. Saturación de oxígeno del 96%, sin oxigenoterapia suplementaria. Tiraje subcostal e intercostal. A la auscultación cardiopulmonar hallamos crepitantes diseminados en ambos campos pulmonares y espiración alargada, sin soplos cardíacos. El resto de la exploración, sin hallazgos patológicos. Ante estos datos clínicos se realizan diversas pruebas complementarias, con los siguientes resultados: hemograma: leucocitos $18,17 \times 10^9$ /l (58,1%N, 27%L, 12,9%M), Hb 86 g/l, VCM 72,8 fL, HCM 24,4 pg, Hcto. 0,257 l/l, plaquetas 636×10^9 /l; alfa-1-antitripsina: 179 mg/dl; Mantoux: 0 mm; varios tests del sudor imposibles de realizar por ausencia de sudoración; complemento, inmunoglobulinas y subpoblaciones linfocitarias, normales para su edad. Los niveles de MBL cuantificada mediante técnica ELISA, (BIOPORTO, Gentofte, Dinamarca) son de 93,27 ng/ml; test yodo-almidón: ausencia total de



Figura 1 TC torácica: puede observarse una imagen de condensación en el lóbulo inferior derecho.

sudoración. TACAR pulmonar (fig. 1): imagen de condensación en la base pulmonar derecha. Tras los hallazgos clínicos, radiológicos y analíticos descritos, se establece el diagnóstico de DEA. Presenta evolución posterior favorable, tras realizar tratamiento con salmeterol/fluticasona 25/50 (2 puf/12 h) y azitromicina (10 mg/kg/24 h, 3 días cada 15 días), encontrándose 2 años más tarde asintomático desde el punto de vista respiratorio, sin tratamiento preventivo, con buena ganancia ponderal y con aparición de incisivos cónicos (fig. 2). Tras intentar nuevamente sin éxito el test del sudor, se ha realizado un estudio genético de fibrosis quística que ha resultado negativo. La secuenciación del gen NEMO (NF- κ B essential modulator, asociado con un defecto de los receptores toll-like) no mostró alteraciones del sistema inmunitario innato.

Discusión

La MBL es una proteína sérica perteneciente a la familia de las colectinas, con una estructura similar al C1q¹¹. Ambas, tanto MBL como C1q, son proteínas del sistema inmunitario innato que pueden activar el complemento a través de las proteasas asociadas¹²⁻¹⁴. El C1q activa el complemento por la vía clásica y la MBL inicia la vía de las lectinas del complemento después de su unión a los azúcares de la estructura de múltiples microorganismo, incluidos



Figura 2 Se observa la presencia de escasos dientes y los presentes son cónicos.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4141974>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4141974>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)