



ORIGINAL

## Fenotipos clínicos asociados a la deficiencia selectiva de IgA: revisión de 330 casos y propuesta de un protocolo de seguimiento

O. Domínguez\*, M.T. Giner, L. Alsina, M.A. Martín, J. Lozano y A.M. Plaza

Servicio de Inmunología y Alergia Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Recibido el 21 de junio de 2011; aceptado el 2 de noviembre de 2011

Disponible en Internet el 11 de enero de 2012

### PALABRAS CLAVE

Deficiencia selectiva de IgA;  
Inmunodeficiencias primarias;  
Autoinmunidad;  
Enfermedades alérgicas;  
Celiaquía

**Resumen** La deficiencia selectiva de IgA (DSIgA) es la inmunodeficiencia primaria más frecuente. Un pequeño porcentaje presenta patología, pero a mayor edad puede asociar deficiencia de alguna subclase de IgG y mayor susceptibilidad a infecciones, enfermedades alérgicas, enfermedades autoinmunes y neoplasias.

**Objetivos:** Describir la asociación de DSIgA con: infecciones, enfermedades alérgicas, autoinmunes y neoplasias en una población pediátrica, otras alteraciones de la inmunidad y proponer un protocolo de seguimiento.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de pacientes pediátricos (< 18 años) atendidos en consultas de Inmunología y de los registros de laboratorio del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona con cifras de IgA < 50 mg/L. Se revisaron la frecuencia e intensidad de las enfermedades asociadas y los estudios inmunológicos realizados desde 1992 a 2007.

**Resultados:** Se identifican 330 pacientes con DSIgA: 39 (11,8%) presentaron otitis de repetición, 2 con sordera como secuela; 58 (17,5%) infecciones respiratorias de vías altas repetidas y 20 (6%) tenían neumonías recurrentes, 6 de los cuales presentaron bronquiectasias y 2 requirieron lobectomía.

Las enfermedades atópicas se presentaban en 62 pacientes (18,78%). Respecto a enfermedades digestivas, 21 (6,5%) presentaban diarreas crónicas, 22 (6,6%) eran celíacos, y otros 3 tenían hepatitis crónica no filiada.

El 11,5% (38) de los individuos presentaron enfermedades autoinmunes (artritis crónica juvenil, diabetes mellitus, vitíligo, citopenias y enfermedad de Crohn). Se encontraron tumores en 5 pacientes (1,5%).

Respecto a otras alteraciones de la inmunidad, 5 asociaron una deficiencia de subclases de IgG, y en 6 pacientes se objetivó un defecto de síntesis de anticuerpos.

**Conclusiones:** En nuestra serie, el 56,6% de pacientes con DSIgA presenta otras comorbilidades, por orden de frecuencia, infecciones de repetición (respiratorias y óticas), enfermedades alérgicas, autoinmunes y tumores. Algunos pacientes sometidos a estudio inmunológico más amplio

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [odominguez@hsjdbcn.org](mailto:odominguez@hsjdbcn.org) (O. Domínguez).

**KEYWORDS**

Selective IgA deficiency;  
Primary immunodeficiencies;  
Autoimmunity;  
Allergic diseases;  
Coeliac disease

podrían desarrollar una forma de defecto humoral más grave como una deficiencia de subclases de IgG.

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

### Clinical phenotypes associated with selective IgA deficiency: A review of 330 cases and a proposed follow-up protocol

**Abstract** Selective IgA deficiency is the most common Primary Immune Deficiency. Only a small proportion of these patients present during childhood, but this proportion increases over the years, and may be associated with an IgG subclass deficiency with increased susceptibility to respiratory and digestive tract infections. During childhood, IgA deficient patients may also refer to symptoms related to allergic and autoimmune diseases or tumours.

**Aims:** To describe the relationship of selective IgA deficiency with infections, allergic diseases, autoimmune disorders and tumours. To investigate the presence of other immune disorders associated with selective IgA deficiency. To suggest a follow-up protocol for these patients.

**Methods:** Retrospective study of paediatric patients (<18 years) being followed-up in the Clinical Immunology Department between 1992 and 2007, as well as laboratory records with IgA values below 50 mg/L. Clinical records were reviewed (frequency and intensity of diseases associated with selective IgA deficiency) along with immunology tests performed.

**Results:** A total of 330 paediatric patients were identified with a selective IgA deficiency: 39 (11.8%) suffered from recurrent ear infections (2 developed secondary deafness), 58 (17.5%) from recurrent upper respiratory tract infections, and 20 patients (6%) from recurrent pneumonia, 6 of whom developed secondary bronchiectasis and 2 underwent a lobectomy.

A relationship with atopic disease was found in 62 (18.78%) of patients. Regarding digestive disorders, chronic diarrhoea was found in 21 (6.5%), coeliac disease in 22 (6.6%), and persistently high plasma transaminases in 3.

Autoimmune manifestations were found in 38 (11.5%), juvenile chronic arthritis, type 1 diabetes, vitiligo, cytopenia, and Crohn's disease, amongst others). Tumours were identified in 5 (1.5%).

An IgG sub-class deficiency was found in 5 patients (4%), and 6 patients had a confirmed deficiency in antibody production.

**Conclusions:** In our cohort, 56.6% of patients with IgA deficiency showed other comorbidities which were, in decreasing frequency: recurrent infections (respiratory and ear infections), allergic diseases, autoimmunity and tumours. Some patients will develop a more severe humoral defect (IgG subclass deficiency with or without antibody deficiency).

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

## Introducción

El déficit de IgA en los primeros años de vida puede ser transitorio, y no se diagnostica de forma definitiva hasta los 4 años de edad<sup>1</sup>. El déficit selectivo de IgA se describe por primera vez en 1961 en pacientes afectados de ataxia-telangiectasia<sup>2</sup>.

Según el consenso del Grupo Pan-Americano de Inmunodeficiencias (PAGID) y la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias (ESID)<sup>3</sup> se define el déficit selectivo de IgA como aquella situación en que los niveles de IgA en sangre son inferiores a 7 mg/dl (0,07 g/L) con niveles normales de IgG e IgM y una función intacta de las células T en un paciente mayor de 4 años. Otros autores consideran valores inferiores a 5 mg/dl<sup>4,5</sup>.

Se definen como pacientes afectados de déficit parcial de IgA los mayores de 4 años con concentraciones en sangre al menos 2 desviaciones estándar por debajo de la concentración normal para su edad<sup>4</sup>.

Se calculaba hasta hace poco que hasta el 90% de los déficits selectivos de IgA permanecen asintomáticos; sin embargo<sup>6</sup>, un seguimiento a largo plazo en donantes de sangre con déficit de IgA mostró que el 80% desarrollan síntomas a lo largo de su vida (tabla 1).

La prevalencia en caucásicos es aproximadamente de 1/500 y decrece dramáticamente en poblaciones asiáticas<sup>7</sup>. Estas variaciones apoyan una predisposición genética.

La IgA se encuentra en dos formas: una forma monomérica en suero y una forma dimérica secretora. Existen 2 subclases de IgA: la IgA<sub>1</sub> y la IgA<sub>2</sub> (la cual predomina en la forma secretora), diferenciándose en 22 aminoácidos. Esta isoforma es más resistente a la degradación proteolítica por las bacterias<sup>8</sup>. La IgA se une al receptor polimérico para inmunoglobulinas de las células del epitelio secretor y se sugiere que actúa mediante distintos mecanismos inmunes que esquematizamos en la figura 1<sup>9</sup>.

El déficit inmune humoral resulta de un defecto en la producción de anticuerpos por un fallo molecular intrínseco

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4142328>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4142328>

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