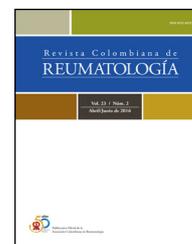




Revista Colombiana de REUMATOLOGÍA

www.elsevier.es/rcreuma



Informe de caso

Epidermodisplasia verruciforme asociada a linfopenia idiopática de CD4+

Juan Camilo Díaz Coronado^{a,*}, María Camila Soto Osorio^b y Johnatan Stiven Sánchez Jaramillo^c

^a Medicina Interna, Hospital General de Medellín-Artmedica, Universidad CES, Medellín, Colombia

^b Medicina General, Universidad CES, Medellín, Colombia

^c Medicina General, Universidad de Antioquia-Artmedica, Medellín, Colombia

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 9 de octubre de 2016

Aceptado el 6 de junio de 2017

On-line el xxx

Palabras clave:

Epidermodisplasia verruciforme
Linfocitopenia idiopática Cd4+
Papillomavirus humano

Keywords:

Epidermodysplasia verruciformis
Idiopathic Cd4 lymphopenia
Human Papillomavirus

R E S U M E N

La epidermodisplasia verruciforme (EV) es una enfermedad de la piel autosómica recesiva, relacionada con la mutación EVER1 y EVER2, caracterizada por alta susceptibilidad a infecciones asociadas a ciertos tipos de papillomavirus humano llamadas EV-PVH. Los pacientes presentan lesiones verrucosas en la piel de características variadas y muchas veces asociadas a cáncer de piel no melanocítico, encontrándose una fuerte asociación con la mutación del gen EVER1 y EVER2. El caso que se presenta a continuación documenta linfopenia absoluta de CD4+ por lo que se plantea la hipótesis de una posible mutación del gen RHOH como etiología.

© 2017 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Epidermodysplasia verruciformis associated with idiopathic CD4+ lymphopenia

A B S T R A C T

Epidermodysplasia verruciformis (EV) is an autosomal recessive disease of the skin commonly associated with EVER1 and EVER 2 mutations, and is characterised by high susceptibility to infections associated with certain types of human papillomavirus called EV-PVH. Patients have warty lesions on the skin of varying characteristics and are often associated with skin cancer, with a strong association being found with EVER1 and EVER2 mutation gene. The case presented below concerns an absolute CD4 + lymphopenia, and establishes the hypothesis of a possible mutation of the RHOH gene as its origin.

© 2017 Asociación Colombiana de Reumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jcamilodiaz@gmail.com (J.C. Díaz Coronado).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rcreu.2017.06.001>

0121-8123/© 2017 Asociación Colombiana de Reumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

La epidermodisplasia verruciforme (EV) es una enfermedad autosómica recesiva de la piel con una prevalencia menor de uno por cada millón de habitantes, fue descrita inicialmente por Lewandowsky y Lutz en 1922. Se caracteriza por una alta susceptibilidad a infecciones asociadas a ciertos tipos de papillomavirus humano (PVH) llamadas EV-PVH, las cuales pueden no presentarse en la población general, dado que no se integran al genoma por ausencia del gen E5^{1,2}.

Aunque su patogénesis no está completamente definida, se sabe que la combinación de factores genéticos que llevan a una inmunodeficiencia selectiva, principalmente celular, son los causantes de la enfermedad^{3,4}.

Los grupos de individuos donde más frecuentemente se describe esta condición son pacientes con infección por virus de inmunodeficiencia humana (VIH) o pacientes receptores de trasplante^{5,6}. También están las formas primarias familiares por mutaciones autosómicas recesivas, mucho menos frecuentes^{3,7,8}.

Los pacientes con EV-PVH tienen un riesgo aumentado para desarrollar cáncer de piel tipo no melanoma, especialmente en las áreas expuestas al sol, durante la segunda y tercera décadas de la vida, en especial los asociados a los serotipos 5 y 8 del PVH^{9,10}.

En el grupo de pacientes con EV-PVH en su forma primaria, se describe la mutación de genes TMC (EVER 1 y 2) y más recientemente con mutaciones homocigotas del gen RHOH, que condicionan alteraciones en la señalización de los receptores de células T, lo que predispone a otras enfermedades infecciosas oportunistas como micobacterias, criptococos, *Pneumocystis jirovecii* (*P. jirovecii*), citomegalovirus, entre otros. Su presentación varía de acuerdo con los recuentos de CD4^{7,8,11}.

Caso clínico

Mujer de 27 años, con antecedente de verrugas vulgares en dedos de manos y pies, enfermedad pulmonar definida como asma en la infancia, quien presentaba consultas a urgencias desde los 12 años por cuadros respiratorios infecciosos recurrentes (fig. 1). Como antecedente familiar importante, se registra la muerte de su hermano mayor por enfermedad pulmonar no diagnosticada a los 20 años.

En la última hospitalización, la paciente ingresa en el hospital general de Medellín nuevamente por un cuadro sugestivo de neumonía adquirida en la comunidad, con imagen tomográfica de alta resolución (fig. 2) donde se evidencian infiltrados de predominio retículo-nodulares.

Se realiza manejo antibiótico con cefepime y fibrobroncoscopia con lavado broncoalveolar, pero sin aislamiento microbiológico. La paciente evoluciona satisfactoriamente después de 7 días de antibiótico, sin embargo, con hipoxemia persistente por lo que se ordena oxígeno suplementario y estudios ambulatorios de función pulmonar. Se documenta una espirometría con un patrón obstructivo severo, volúmenes pulmonares que descartan alteraciones restrictivas, con

un daño alveolar severo por una prueba de difusión de monóxido de carbono. Pero con una clase funcional aceptable, con una caminata de 6 min mayor a 300 metros.

En junta de dermatología se confirma diagnóstico de epidermodisplasia verruciforme al encontrar en biopsia de piel hiperqueratosis de tejido de cesta, acantosis leve y células vacuoladas en la epidermis superior, se indica manejo con retinoides tópicos dado lo avanzado de su enfermedad y lo mórbido que podrían causar otras terapias tales como crioterapia.

Se realizan estudios de autoinmunidad que explicaran el daño pulmonar, siendo todos negativos. Con prueba de Elisa para VIH negativa. Niveles de alfa 1 antitripsina e iontoforesis en sudor, normales (tabla 1).

Dos meses después del alta reingresa por el mismo cuadro clínico. Se inicia manejo empírico antibiótico, nueva tomografía de tórax con contraste, evidenciando los cambios descritos anteriormente. Nuevo lavado broncoalveolar sin aislamiento microbiológico. El cultivo de micobacterias de la hospitalización previa es reportado negativo. Esta vez con biopsia transbronquial de pulmón que muestra cambios de inflamación moderada crónica y zonas con exudados espumosos y antracosis sin mención de cambios citopáticos o cuerpos de inclusión compatibles con citomegalovirus.

Se realiza nueva Elisa para VIH que es negativo, por lo que se hacen exámenes inmunológicos, como niveles de inmunoglobulinas que fueron normales y recuento de CD4 reportado como 31 cel/uL. Con nuevo recuento de CD4, una vez se estabilizó, de 171 cel/uL. Hallazgo que nos permite definir una inmunodeficiencia primaria. Se realizan exámenes complementarios para infecciones oportunistas los cuales fueron reportados como negativos.

Ante los hallazgos clínicos y radiológicos, asociados a hipoxemia y CD4 bajos, se inicia tratamiento empírico con trimetoprim sulfametoxazol con mejoría clínica. Se da alta con profilaxis para *P. jirovecii* hasta tener recuentos de CD4 mayores a 200.

Discusión

La EV es una condición clínica rara, donde su principal manifestación es el compromiso de piel por verrugas vulgares asociadas a PVH³. Sin embargo, en esta paciente documentamos una disminución cuantitativa de los recuentos de células CD4+ asociada a infecciones pulmonares recurrentes, que han llevado al desarrollo de un daño estructural pulmonar severo con enfisema y bronquiectasias cilíndricas asociadas con signos indirectos de infección por *P. jirovecii*, con buena respuesta al tratamiento empírico.

Las mutaciones más frecuentes en EV se presentan en los genes EVER1 y EVER2, también llamados TMC6 y TMC8 en la región 17q25, hasta en un 75% de los casos^{12,13}, las cuales están estrechamente ligadas a las manifestaciones cutáneas por PVH, como lo tiene nuestra paciente, además de la mayor incidencia de cáncer no melanoma^{14,15}. Sin embargo, en este caso reportado, la patología pulmonar infecciosa es la que ha determinado la evolución clínica y más importante aún es el hallazgo de la disminución absoluta de CD4+ en un contexto no asociado al VIH, encontrando en este grupo de pacientes

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8742753>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8742753>

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