Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):83

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-204 - GENÉTICA, CLÍNICA Y MANEJO DE ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA EN 12 PACIENTES ADULTOS: REVISIÓN DE UNA COHORTE DE PACIENTES ESPAÑOLES

J. Álvarez Troncoso[1], A. Noblejas Mozo[1], J. Ríos Blanco[1], F. Arnalich Fernández[1], A. Ferreira Cerdán[2], E. López Granados[2], I. Vives Beltrán[1], Á. Robles Marhuenda[1]

[1]Medicina Interna, [2]Inmunología. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Resumen

*Objetivos:*Estudio de la genética, las manifestaciones clínicas infecciosas y no infecciosas y tratamiento de la enfermedad granulomatosa crónica en 12 pacientes adultos (11 familias) en una cohorte hospitalaria de un hospital terciario de referencia en España.

*Material y métodos:*Se realizó un análisis retrospectivo a partir de una base de datos de pacientes adultos con enfermedad granulomatosa crónica ya diagnosticada en seguimiento actual por el servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario La Paz. En esta base de datos se recopila información demográfica, clínica, genética y de manejo de estos pacientes. Los datos fueron recogidos desde enero de 2016 a junio del mismo año.

*Resultados:*En nuestra base de datos la edad de inicio de las primeras manifestaciones clínicas que se pueden asociar a la ECG comienza aproximadamente a los 16,7 ± 9,9 meses de edad (1,39 ± 0,83 años). Mientras que la edad del diagnóstico es a los 53,9 ± 45,8 meses de edad (4,5 ± 3,8 años). Llama la atención el importante retraso en el diagnóstico, con gran variabilidad en función de la mayor o menor expresividad clínica de la enfermedad. Es importante destacar que la mayoría de nuestros pacientes tienen en el momento del estudio una media de edad de 25,3 ± 3,3 años lo que habla de una de las muestras más longeva de pacientes con esta entidad (figs. y tablas).

V-204a.jpg

Figura 1

V-204b.jpg

Figura 2

Tabla 1

Paciente	Sexo	Herencia	Gen	Mutación

P1	V	X-CGD	gp91Nonsense	C.222G>A
P2	V	X-CGD	gp91Nonsense	c.484_8T>G
P3	V	X-CGD	gp91Nonsense	c.484_8T>G
P4	V	X-CGD	gp91Deleción + inserción	c.142_159delinsCCTGCCTGAATTTCT
P5	V	X-CGD	gp91Nonsense	c.1010G>A
P6	V	X-CGD	gp91Gran selección	Gran deleción
P7	V	X-CGD	gp91Deleción + inserción	c.142_159delinsCCTGCCTGAATTTCT
P8	M	AR-CGD	p22 Nonsense	c.268C>G
P9	V	AR-CGD	p47 Deleción	c.75_76delGT
P10	V	X-CGD	gp91Deleción	c.844_874del
P11	V	X-CGD	gp91Nonsense	c.252G>A
P12	V	X-CGD	gp91Nonsense	c.1618delC

Tabla 2. Aislamientos microbiológicos

Cocos grampositivos	*S. aureus, S. epidermidis, S. lugdunensis, S. pneumoniae, S. intermedius, Enterococcus faecali*
Bacilos grampositivos	*Propiumnibacterium*
Bacilos gramnegativos	*E. coli, Pseudomonas spp, Proteus mirabilis, Salmonella no typhi, Salmonella enteritidis, Salr*
Hongos	*Candida albicans, Aspergillus spp*
Otros	*Mycobacterium tuberculosis, Giardia intestinalis, virus varicela zóster*

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.

*Discusión:*En la cohorte actual con 12 pacientes, de los cuales 11 eran varones, el ratio de pacientes con herencia ligada a X es del 83%. Dentro de las mutaciones genéticas la más frecuente encontrada es la CYBB ya que ésta se asocia a la herencia ligada a X. El resto de mutaciones encontradas fueron NCF1 y CYBA. En nuestros pacientes la edad media de inicio fue 1,39 años y la edad media del diagnóstico 4,5 años presentando una media de edad en el momento del estudio de 25,3 años. La manifestación clínica más frecuente en nuestro estudio fueron los abscesos y flemones dentro de las afectaciones infecciosas, que además precisaron en numerosas ocasiones intervenciones quirúrgicas. Dentro de las no infecciosas llama la atención la enfermedad inflamatoria intestinal like. Es significativa, la correlación que se presenta entre la afectación intestinal y la elevación de anticuerpos ASCA.

*Conclusiones:*La enfermedad granulomatosa crónica es una enfermedad hereditaria compleja de inicio temprano con distintas manifestaciones infecciosas y no infecciosas que la caracterizan, que presenta un curso distinto en función de la mutación genética asociada. Se recomienda en todos estos pacientes realizar una profilaxis con cotrimoxazol (Septrim®) e itraconazol (Sporanox®), lo que asegura una menor tasa de infecciones, especialmente por Aspergillus que es un factor determinante en el pronóstico de estos pacientes. Los hallazgos encontrados en este estudio deberán ser corroborados con la inclusión de nuevos pacientes, especialmente en el brazo de enfermedad autosómica recesiva, el estudio de la actividad residual de NADPH y la comparación con pacientes en edad pediátrica.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.