Y nuestro caso…

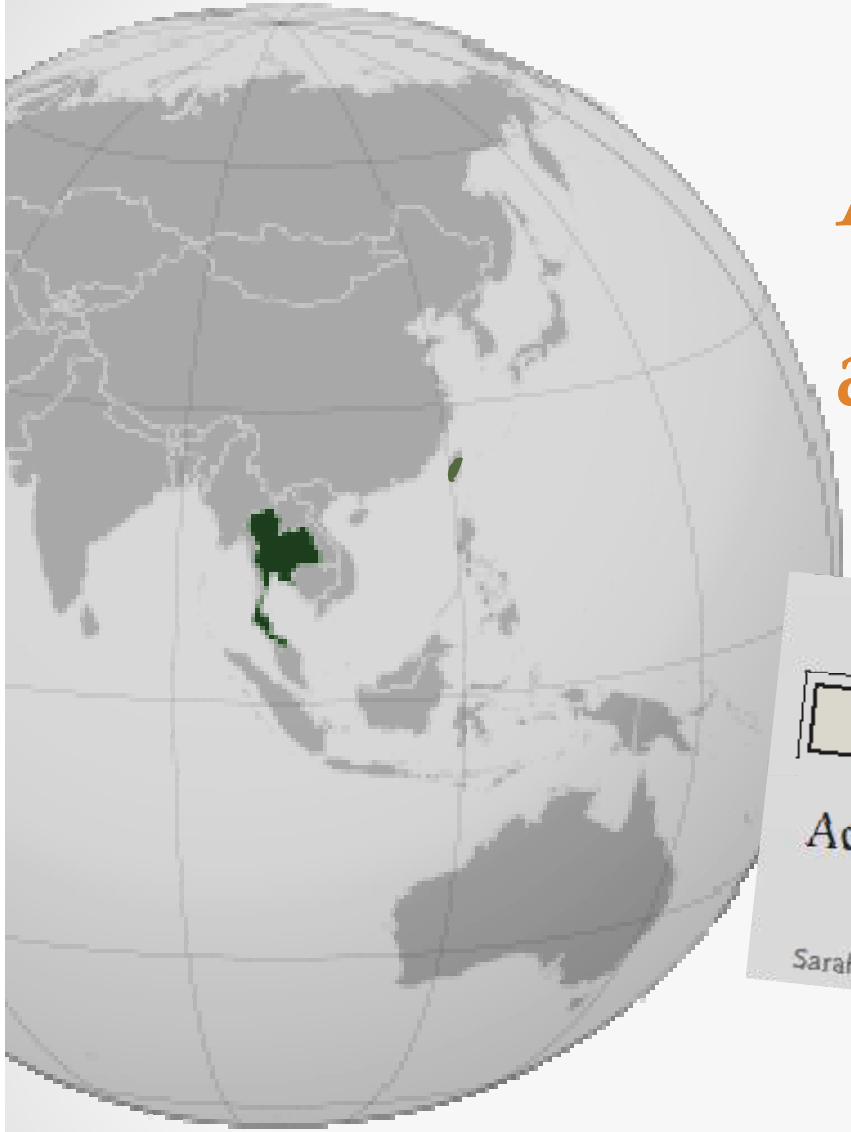
Se estudió su inmunidad:

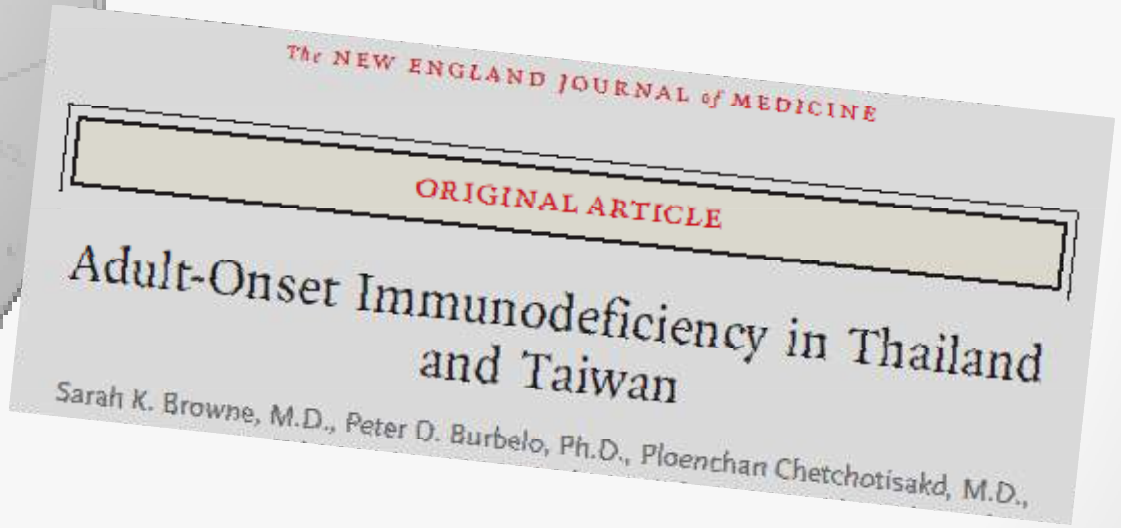
mutación **IL12Rβ**

Tratamiento con IFN-γ

Curación en 18m

Anticuerpos frente a IFN-γ





The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Adult-Onset Immunodeficiency in Thailand and Taiwan

Sarah K. Browne, M.D., Peter D. Burbelo, Ph.D., Ploenchan Chetchotisakd, M.D.,

Anticuerpos frente a IFN-γ

"Síndrome de inmunodeficiencia

de inicio en el adulto"

P n

di as

Métodos

N = **204**

GRUPO 1 MNT diseminada

GRUPO 2 Oportunistas + MNT (alguna TB)

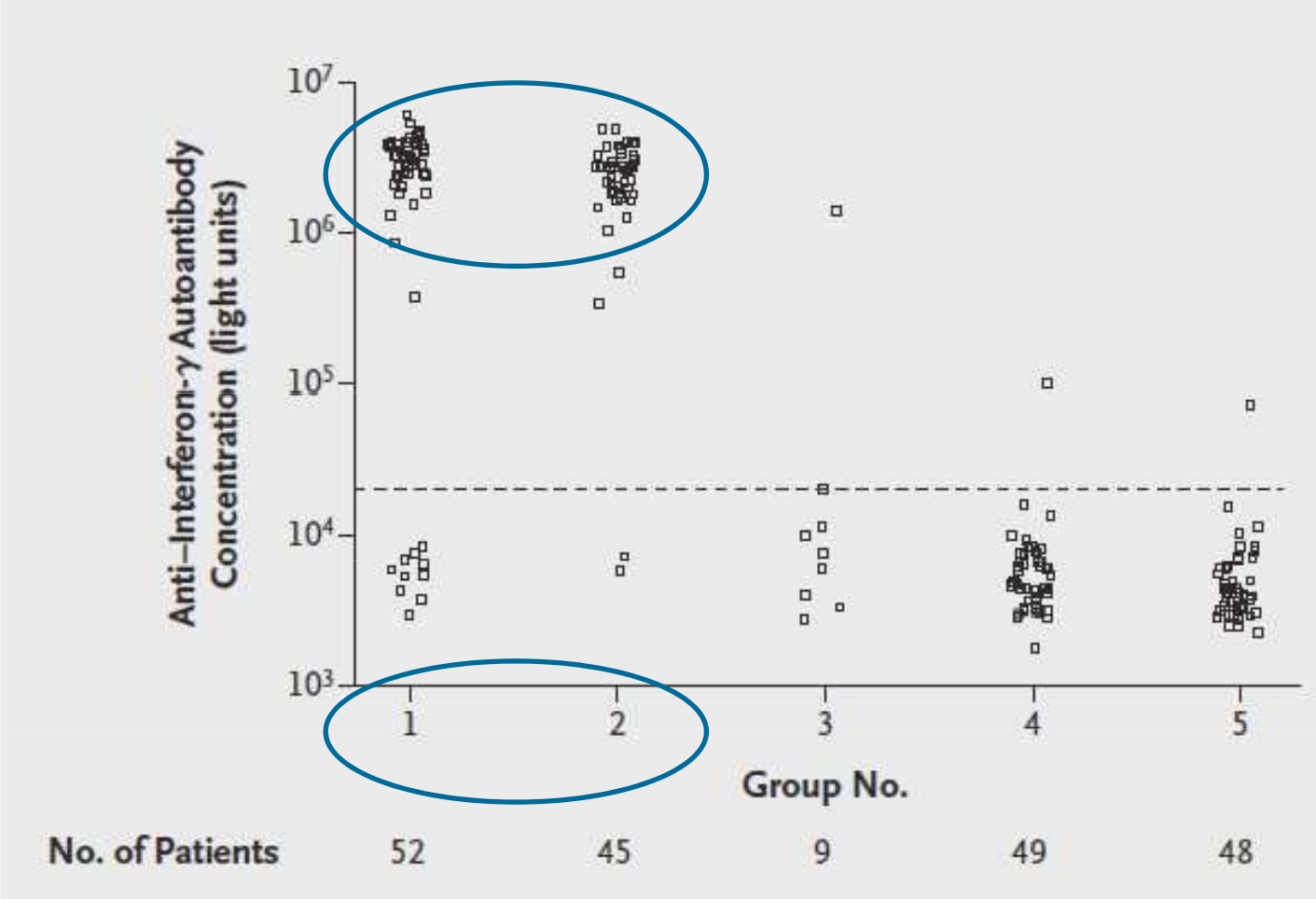
GRUPO 3 TB diseminada

GRUPO 4 TB pulmonar

GRUPO 5 Sanos

Acs anticitocinas **(anti IFN-γ),** inmunofenotipo e inmunoglobulinas

Resultados


Anti–Interferon-γ Autoantibody Concentration (light units)
10^7
10^6
10^5
10^4
10^3
1
2
3
4
5
Group No.
No. of Patients
52
45
9
49
48

Discusión

- Relación de Acs anti IFN-γ con infecciones oportunistas y por MNT
- Asiáticos! genética-ambiente …
- Tratamiento: no es útil IFN-γ
  ¿GGIV-plasmaféresis?
- Profilaxis no definida

IRF8

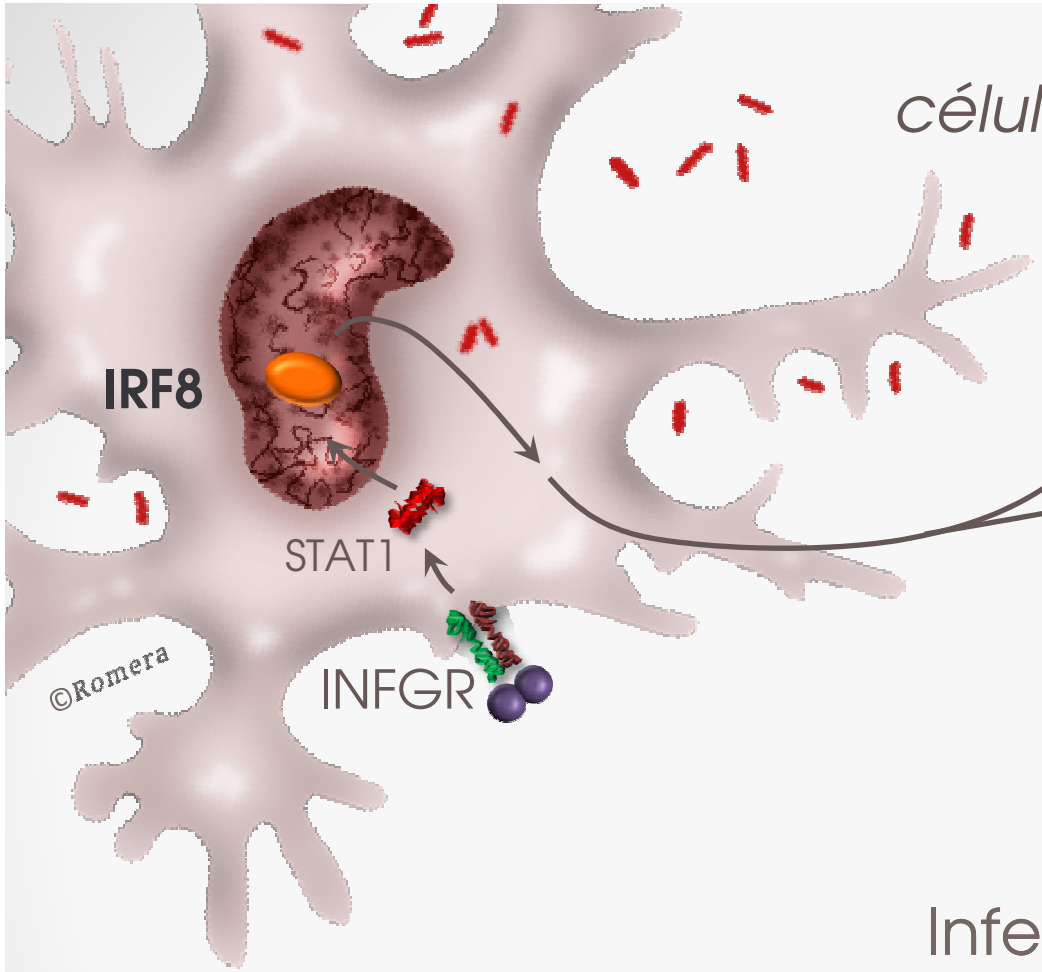
The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

N ENGL J MED 365;2 NEJM.ORG JULY 14, 2011

IRF8 Mutations and Human Dendritic-Cell Immunodeficiency

Sophie Hambleton, M.D., Ph.D., Sandra Salem, B.Sc.,



IRF8

Factor de transcripción

AR/AD

Infecciones por *M. bovis* y *M. tuberculosis*

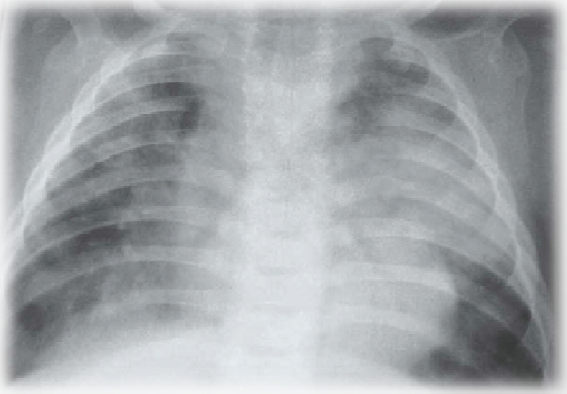
Ausencia de CD16+ y de producción de IL-12 –IFN-γ frente a diferentes estímulos

IDCG Inmunodeficiencia combinada grave

- Niño sano de 6 meses
- Vacunado BCG
- Dificultad respiratoria y fiebre
- Rx tórax
- Exploración física

Pneumocystis jirovecii

Mycobacterium bovis



Santos A et al. Severe Axillary Lymphadenitis After BCG Vaccination: Alert for Primary Immunodeficiencies, J Microbiol Immunol Infect (2010)

IDCG Inmunodeficiencia combinada grave

- Niño sano de 6 meses
- Vacunado BCG
- Dificultad respiratoria y fiebre
- Rx tórax
- Exploración física

Pneumocystis jirovecii

Mycobacterium bovis

HIV –
↓ CD3+
↓ Proliferación

IDCG
(ADA)

IDCG Inmunodeficiencia combinada grave

- 1:30-50000 RN vivos
- Infecciones oportunistas
- Retraso peso y talla
- Laboratorio:

Linfopenia CD3+
↓ Función linfoproliferativa
↓ Igs (atención Ig G maternas)

¡EMERGENCIA!

TPH

EGC Enfermedad granulomatosa crónica

Meningitis por *S. aureus* al mes de vida

EGC Enfermedad granulomatosa crónica

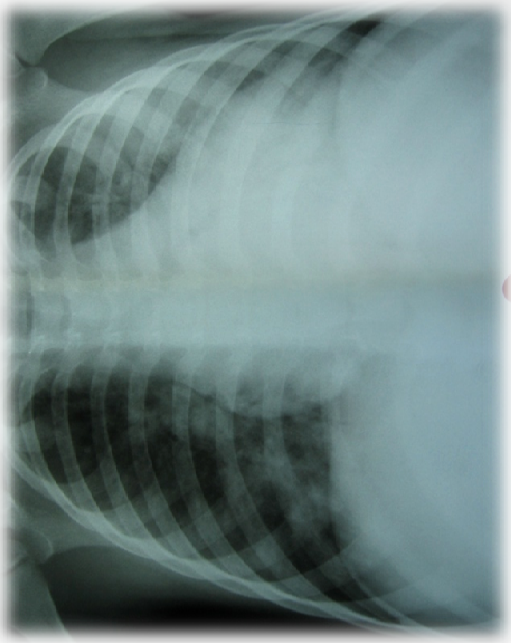
- Alteración de NADPH oxidasa
- 1:200.000
- 60-70% ligado a X (gen CYBB)
- Adenitis grave, abscesos, osteomielitis…
- Diagnóstico: test oxidación (DHR: citometría de flujo)

EGC Enfermedad granulomatosa crónica

Susceptibilidad aumentada a infecciones por…

Staphylococcus aureus
Burkholderia (Pseudomonas) cepacia
Serratia marcescens
Nocardia spp
Salmonella spp
Aspergillus
Actinomyces spp
Granulibacter bethesdensis
Leishmania spp

TB

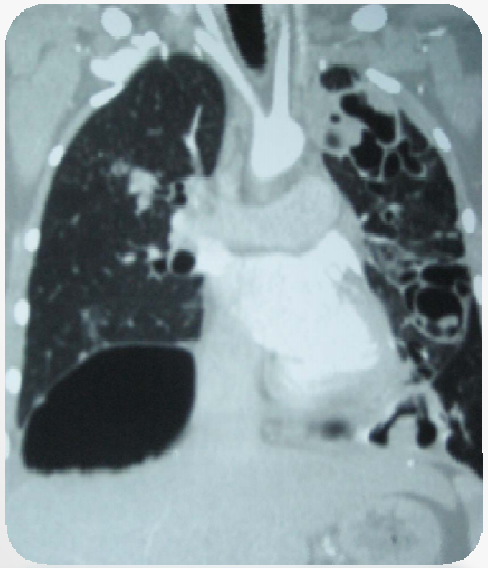


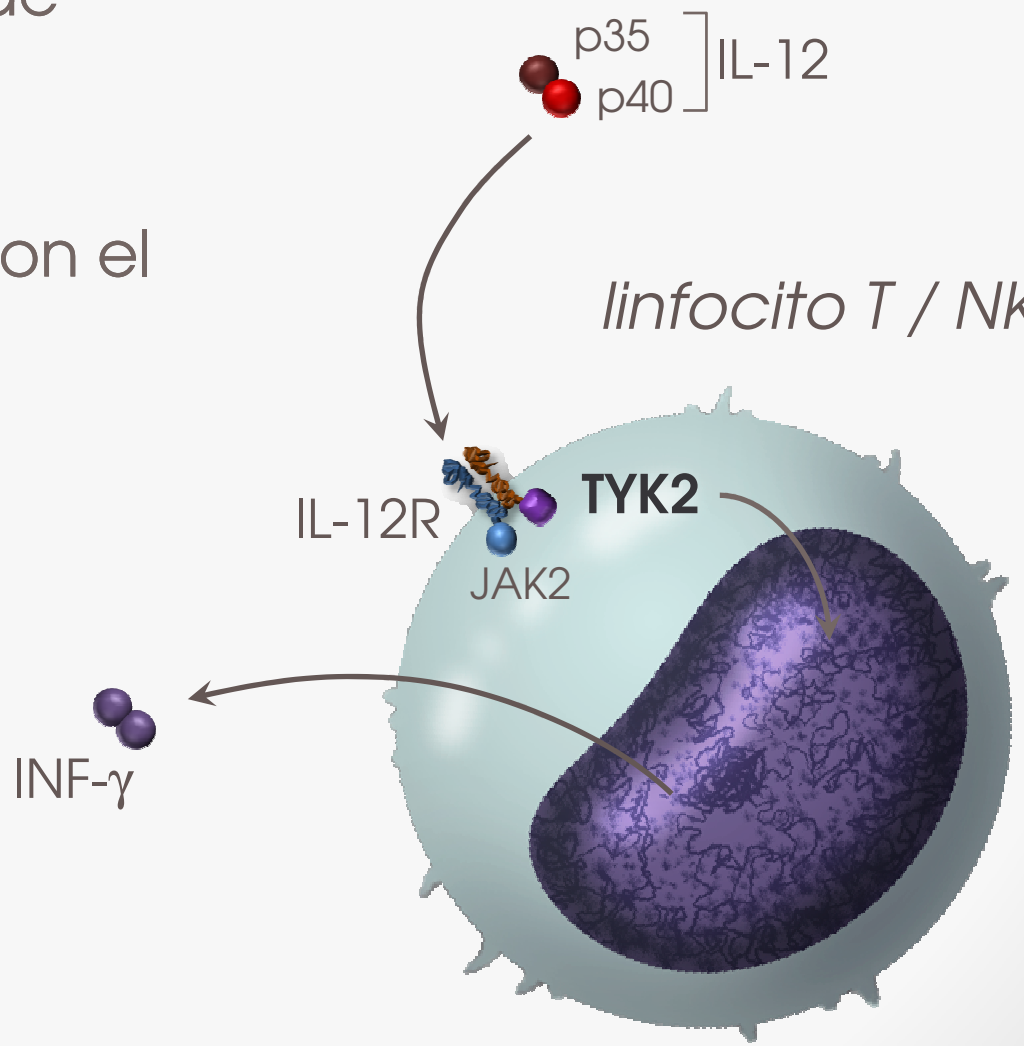
AR

Hiper Ig E (HIES-TYK2)

Infecciones bacterianas, virales y desarrollo de neoplasias

Aumento de Ig E (con el tiempo…)





¿Cuando sospechar una inmunosupresión de base?

- TB diseminada
- BCG-osis y BCG-itis grave
- Infección recurrente por micobacterias no tuberculosas o en localizaciones "no habituales"

GRACIAS

andmarti@vhebron.net
www.upiip.com