

"DEFICIENCIA DE ADENOSIN DEAMINASA TIPO 2 (DADA2) DEBUTANDO COMO INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIBALE"

Méndez-Gómez Alicia*, Carrillo-Murillo Héctor*, Servín-Suárez Nayeli*, Korkowski-Uviña Karla*, Torres-Rojo Eduardo*, Ortega-Cisneros Margarita*, Gómez-Hernández Noemí*

*Servicio de Alergia e Inmunología Clínica Hospital de Especialidades Centro Médico Nacional de Occidente

INTRODUCCIÓN

Inmunodeficiencia común variable (IDCV) se caracteriza por hipogammaglobulinemia y producción alterada de Inmunoglobulina específica, se presenta con infecciones bacterianas recurrentes, autoinmunidad, enfermedad pulmonar intersticial, enteropatía, linfoproliferación, malignidad y atopia¹. Deficiencia de adenosin deaminasa tipo 2 (DADA2) es una enfermedad autosómica recesiva, con características clínicas como poliarteritis nodosa, fiebre, livedo racemosa, infartos lacunares, hepatomegalia con hipertensión portal, Síndrome de Sneddon e inmunodeficiencias de células B².



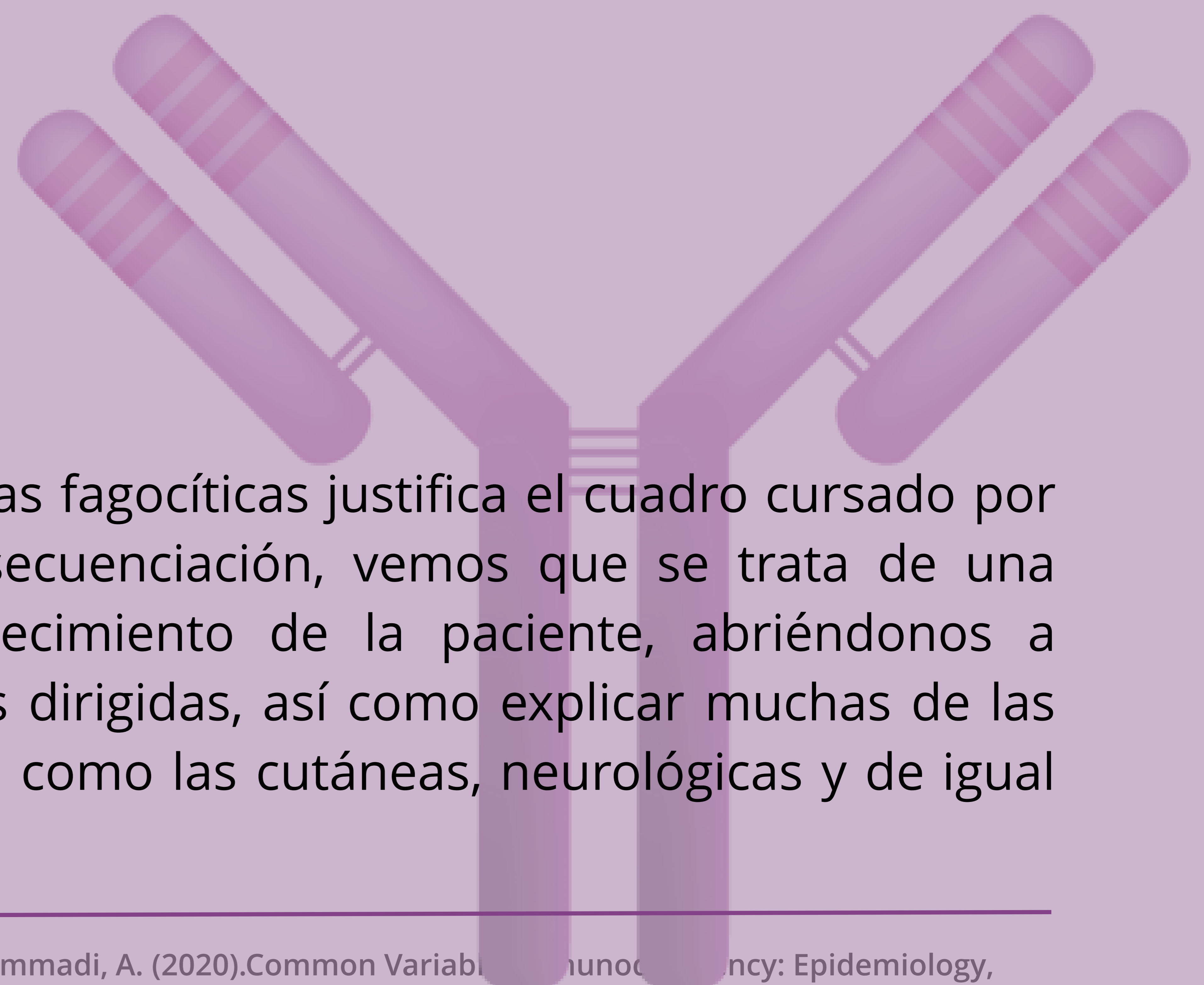
PRESENTACIÓN DE CASO

Femenino de 26 años, inicia a los 12 con fiebre, mialgias, artralgias, adenopatías, equimosis, tras lo cual fue diagnosticada con IDCV asociada a mielodisplasia, iniciando sustitución con Inmunoglobulina humana y filgrastim. Ha presentado crisis gelásticas, hipogammaglobulinemia, infecciones recurrentes, gingivitis, pioderma gangrenoso, enfermedad pilonidal, hidrosadenitis supurativa, livedo reticular y fenómeno de Raynaud. Requirió laparotomía por quiste hemorrágico de ovario complicándose con seroma, granuloma, choque séptico y dehiscencia de herida. Hermano menor con IDCV. Se realiza secuenciación con alteración patogénica ADA2 y CTLA-4.

DISCUSIÓN

IDCV con defectos del número y función de células fagocíticas justifica el cuadro cursado por la paciente a lo largo de su vida. Al realizar secuenciación, vemos que se trata de una alteración descrita posterior al inicio del padecimiento de la paciente, abriéndonos a considerar otras alternativas de tratamiento más dirigidas, así como explicar muchas de las manifestaciones y complicaciones de la paciente, como las cutáneas, neurológicas y de igual manera las relacionadas con la IDCV.

+ RESULT: POSITIVE			
Two Pathogenic variants identified in ADA2. ADA2 is associated with autosomal recessive deficiency of adenosine deaminase 2.			
Additional Variant(s) of Uncertain Significance identified.			
GENE	VARIANT	ZYGOSITY	VARIANT CLASSIFICATION
ADA2	c.660C>G (p.Tyr220*)	homozygous	PATHOGENIC
CTLA4	c.326G>A (p.Gly109Glu)	heterozygous	Uncertain Significance



[1]Yazdani, R., Habibi, S., Sharifi, L., Azizi, G., Abolhassani, H., Olbrich, P., & Aghamohammadi, A. (2020).Common Variable Immunodeficiency: Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Manifestations, Diagnosis, Classification, and Management.Journal of Investigational Allergology and Clinical Immunology, 30(1), 14-34. doi:10.18176/jiaci.0388

[2]Gonzalez T., Zavialov A & Saarela J & Seppanen M & Reed A. & Abraham, Roshini S. Gibson L.(2015).Dermatologic Features of ADA2 Deficiency in Cutaneous Polyarteritis Nodosa. JAMA dermatology.151. 10.1001/jamadermatol.2015.1635.