

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Síndromes de Inmunodeficiencia;
Genética;
Epidemiología

Correspondencia:

Luis Andrés Dulcey Sarmiento
luismedintcol@gmail.com

Cómo citar: Dulcey-Sarmiento LA, Caltagirone-Miceli R, Theran-León JS, Blanco-Pimiento EC, Ciliberti-Artavia MP, Catalina Herrán-Fonseca, et al. Mutación autosómica recesiva en el gen NCF 2 que codifica para P67 PHOX, primera descripción en la literatura de un grupo familiar con enfermedad granulomatosa crónica en Suramérica. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):47.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Mutación autosómica recesiva en el gen NCF 2 que codifica para P67 PHOX, primera descripción de este tipo de mutación en la literatura de un grupo familiar con enfermedad granulomatosa crónica en Suramérica

Luis Andrés Dulcey-Sarmiento¹, Raimondo Caltagirone-Miceli², Juan Sebastián Theran-León³, Edgar Camilo Blanco-Pimiento⁴, María Paula Ciliberti-Artavia⁵, Catalina Herrán-Fonseca⁵, Laura Nathalia Gutiérrez², Juan Camilo Mayorca⁵

¹ Docente de Medicina. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia

² Docente de Medicina. Universidad de los Andes. Mérida, Venezuela

³ Residente de Medicina Familiar. Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia

⁴ Estudiante de Medicina. Universidad de Santander. Bucaramanga, Colombia

⁵ Estudiante de Medicina. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia

RESUMEN

Introducción: la enfermedad granulomatosa crónica es una inmunodeficiencia primaria caracterizada por la ausencia de producción de peróxido. Es secundaria a un defecto en la activación del complejo enzimático NADPH-oxidasa. Se debe a mutaciones en cualquiera de sus componentes, tanto los que se encuentran en la membrana (gp91-phox y p22-phox), como aquellos localizados en el citosol (p47-phox y p67-phox).

Objetivos: presentar la literatura científica concerniente a la mutación observada en un grupo familiar en el gen NCF 2, el cual es responsable de la activación de la superóxido dismutasa.

Métodos: estudio descriptivo retrospectivo con revisión de historias clínicas.

Resultados: en un seguimiento familiar, la presencia de una mutación autosómica recesiva en el gen NCF 2 fue demostrada, por primera vez, en varios miembros de un grupo familiar de la región. Por su parte, el NCF 2 codifica para p67-phox y genera una alteración en la producción de superóxido. El caso en cuestión a la primera descripción realizada en la literatura a través del grupo de investigación en inmunodeficiencias de la Universidad de los Andes en Mérida, Venezuela. La evaluación de la actividad de superóxido dismutasa fue baja en los 3 pacientes.

Conclusiones: las mutaciones y alteraciones genéticas responsables de la mayoría de las inmunodeficiencias primarias no se conocen por completo de momento. La forma de descubrir nuevas mutaciones, de entender cómo estas generan el cuadro clínico y, más aún, poder generar terapias efectivas a largo plazo dependerá de la persistencia e ímpetu de los investigadores. El resto del grupo familiar está en concejo genético y seguimiento multidisciplinar.

REFERENCIAS

1. Roos D, Boer MD. Retrotransposable genetic elements causing neutrophil defects. *Eur J Clin Invest* [Internet]. 2018 Nov 1 [cited 2022 Jan 18];48(2):e12953. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/eci.12953>
2. Slack MA, Thomsen IP. Prevention of Infectious Complications in Patients With Chronic Granulomatous Disease. *J Pediatric Infect Dis Soc* [Internet]. 2018 May 9 [cited 2022 Jan 18];7(suppl 1):S25–30. Available from: https://academic.oup.com/jpids/article/7/suppl_1/S25/4994086
3. Connelly JA, Marsh R, Parikh S, Talano JA. Allogeneic Hematopoietic Cell Transplantation for Chronic Granulomatous Disease: Controversies and State of the Art. *J Pediatric Infect Dis Soc* [Internet]. 2018 May 9 [cited 2022 Jan 18];7(suppl 1):S31–9. Available from: https://academic.oup.com/jpids/article/7/suppl_1/S31/4994085
4. Henrickson SE, Jongco AM, Thomsen KF, Garabedian EK, Thomsen IP. Noninfectious Manifestations and Complications of Chronic Granulomatous Disease. *J Pediatric Infect Dis Soc* [Internet]. 2018 May 9 [cited 2022 Jan 18];7(suppl_1):S18–24. Available from: https://academic.oup.com/jpids/article/7/suppl_1/S18/4994084
5. Rider NL, Jameson MB, Creech CB. Chronic Granulomatous Disease: Epidemiology, Pathophysiology, and Genetic Basis of Disease. *J Pediatric Infect Dis Soc* [Internet]. 2018 May 9 [cited 2022 Jan 18];7(suppl_1):S2–5. Available from: https://academic.oup.com/jpids/article/7/suppl_1/S2/4994080