

Ataxia-telangiectasia: forma grave de inicio precoz, con progresión rápida y pronóstico infausto en una niña de 8 años

Bellod Tonda J, Cerdá Guilabert P, Jaén Prats A, Serrano Antón AT, Cervantes Hernández E, Cervantes Pardo A.
Hospital Clínico Universitario “Virgen de la Arrixaca” (Murcia) – Servicio de Pediatría

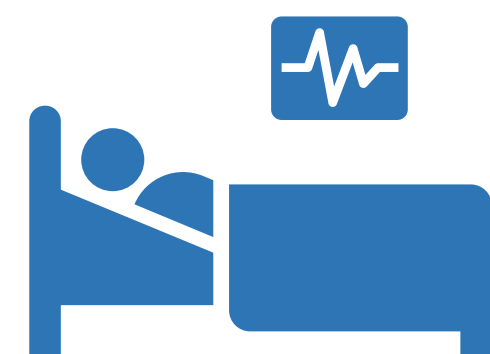


INTRODUCCIÓN

ATAXIA-TELANGIECTASIA (AT)

- Síndrome genético – AR – gen *ATM* (11q23.3)
- Enfermedad rara – 1/40.000-100.000 RN vivos
- Clínica: ataxia cerebelosa, anomalías movimientos oculares, telangiectasias, inmunodeficiencia, afectación pulmonar, tumores...

RESUMEN DEL CASO



Niña de 8 años que acude a nuestro centro por deterioro de su situación basal.

ANTECEDENTES PERSONALES: Procedente de Marruecos, hija de **padres consanguíneos**, aporta informes con **diagnóstico clínico de ataxia-telangiectasia**. Presenta historia de **infecciones pulmonares** desde los 4-5 años con diagnóstico de **hipogammaglobulinemia** en tratamiento sustitutivo con inmunoglobulinas intravenosas y cotrimoxazol profiláctico. Asocia **ascitis** en los últimos meses que ha precisado paracentesis evacuadora.

HISTORIA ACTUAL: Consulta por **empeoramiento** de tos, con regular estado general, malnutrición severa, dificultad respiratoria y distensión abdominal, observando **telangiectasias oculares**, **hipotonía y marcha atáxica**, por lo que ingresa. Analíticamente destaca **alfafetoproteína elevada**, anemia y linfopenia. El estudio inmunológico confirma hipogammaglobulinemia (G, A, M) y **linfopenia B/T con CD4 <200**. El estudio molecular del **gen ATM** confirma la presencia de **dos variantes patogénicas**, tipo **nonsense**, en heterocigosis compuesta, siendo ambos progenitores portadores.

Se realiza una valoración multidisciplinar con los **diagnósticos de:**

- Comunicación interauricular con dilatación de cavidades derechas e hipertensión pulmonar
- Neumopatía con patrón intersticial y bronquiectasias,
- Cirrosis hepática con hipertensión portal y varices esofágicas
- Infección por VEB con PCR positiva en médula ósea
- Disfagia con riesgo de broncoaspiraciones.

Además se observan múltiples **lesiones tumorales esplénicas e intracraneales** (Imagen 1 y 2) con anatomopatología de **leiomiomas** compatibles con asociación a **VEB**. Dado el estado clínico y la pluripatología se decide nutrición por PEG, dispositivo port-a-cath y adecuación de esfuerzo terapéutico con seguimiento domiciliario por la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos para mejorar en lo posible su confort y calidad de vida.

CONCLUSIONES



- La AT es una entidad genética de afectación multisistémica y gravedad clínica altamente variable. La correlación genotipo-fenotipo permite aproximar el pronóstico, siendo peor y de diagnóstico precoz (6-8 años) para las mutaciones **nonsense**, como en nuestra paciente.
- La mayoría de los pacientes con AT presentan algún grado de inmunodeficiencia. El déficit humoral es la alteración más frecuente, condicionando riesgo aumentado de infecciones sinopulmonares y necesidad de inmunoglobulinas sustitutivas en caso de hipogammaglobulinemia.
- La afectación hepática en la AT puede estar relacionada con la infección por virus hepatotropos.
- Los tumores son determinantes en el pronóstico por su peor tolerancia a quimioterapia y radioterapia

- Relación entre **tumores de estirpe muscular** en AT y **VEB**
- Localización **intracraneal:** posible **leiomiomatosis metastásica**

MUY INFRECUENTE



COMO CURIOSIDAD...

La paciente tiene una hermana de 6 años también afecta de AT y que presenta lesiones intracraneales de la misma estirpe anatomopatológica, adoptándose en este caso una actitud terapéutica similar.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Opal P. Ataxia-telangiectasia. En: UpToDate, Patterson MC (Ed), Puck JM (Ed), UpToDate Eichler AF. (accedido el 28 de diciembre de 2021).
2. Ataxie télangiectasie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octubre de 2007. Prof. Dominique STOPPA- LYONNET, editor experto
3. Srisirirojanakorn N, Finegold MJ, Gopalakrishna GS, Klish WJ. Hepatic veno-occlusive disease in ataxia-telangiectasia. J Pediatr 1999; 134:786-8
4. Reyes C, Abuzaitoun O, De Jong A, Hanson C, Langston C. Epstein-Barr virus associated smooth muscle tumors in ataxia-telangiectasia: a case report and review. Hum Pathol. 2002 Jan; 33(1):133-6
5. Tallón García M, Cobelas Cobelas M, Fernández Sanmartín M, Cabo Pérez M, García Burriel I, Fiaño Valverde C. Sclerosing cholangitis, ataxia-telangiectasia and Hodgkin's disease. An Pediatr (Barc). 2011 Aug; 75(2):141-3

