

DEFECTOS DE LA CASCADEA DEL COMPLEMENTO

Las deficiencias del complemento no son enfermedades raras, probablemente son subdiagnosticadas, por lo que debemos de pensar si tenemos datos de alarma como son meningitis meningocócica en mayores de cinco años de edad, infecciones bacterianas recurrentes, especialmente microorganismos encapsulados, manifestaciones autoinmunes, especialmente LES, angioedema sin urticaria, manifestaciones renales y trastornos inflamatorios oftálmicos (degeneración macular).



DEFICIENCIAS DE LA VÍA DE LAS LECTINAS



Es la deficiencia de complemento más común. La prevalencia de la deficiencia de MBL se estima en un 5-10% en población caucásica. En algunos informes se refiere hasta 30% de la población. En cuanto a las manifestaciones clínicas cursan con infecciones recurrentes y/o graves, principalmente infección de las vías respiratorias superiores, abscesos, sepsis y meningitis.



Deficiencia de ficolina.



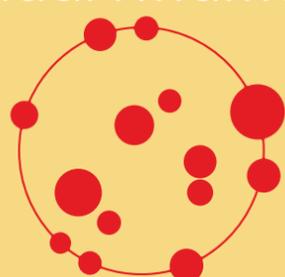
1. Mutación en FCN3: activación de vía clásica
2. Herencia: AR*
3. Ausencia de activación por ficolina 3
4. Infecciones respiratorias y/o abscesos

Deficiencia de MASP1

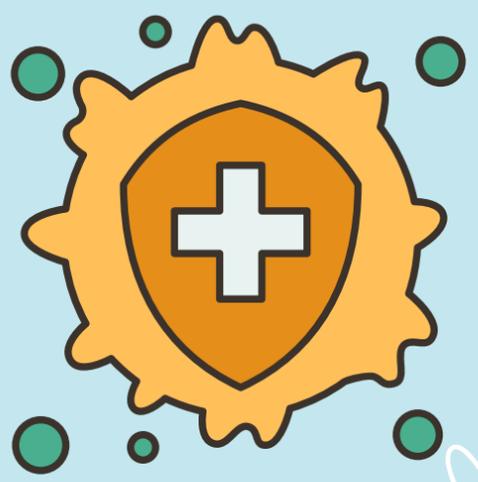
1. Mutación en MASP1: escinde C2 y activa MASP2
2. Herencia: AR*
3. Activación deficiente de vía de la lectina, migración celular
4. Infecciones, síndrome 3MC (Síndrome craneofacial-cubital-renal)

Deficiencia de MASP2

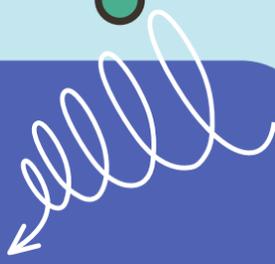
1. Mutación en MSP2: escinde C2 y C4
2. Herencia: AR*
3. Activación deficiente de vía de lectina
4. Infecciones piógenas, enfermedad inflamatoria pulmonar, autoinmunidad.



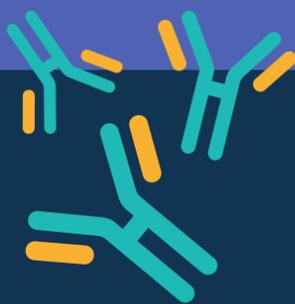
DEFICIT DE LA VÍA ALTERNA



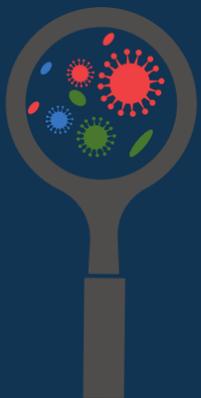
Deficit de c1q



Herencia autosómica recesiva, asociado un 93% a LES, un 90% a rash cutáneo y glomerulonefritis en un tercio. El C1q ayuda para el aclaramiento de complejos inmunes y células apoptóticas, por lo que disminuye el número de autoantígenos.

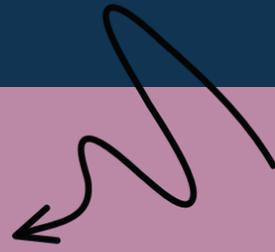


Deficit c1r/s



Herencia autosómica recesiva, disminución de la actividad del complemento hemolítico total (CH50) y actividad funcional de C1, presencia de LES o procesos autoinmunes complejos.

Deficit de c4

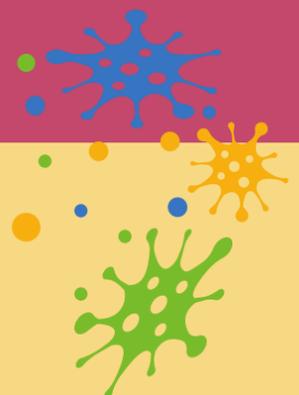


Herencia autosómica recesiva, asociado con nefropatía IgA, púrpura de Henoch-Schönlein, LES, hepatitis crónica, esclerodermia, nefropatía membranosa, panencefalitis, y diabetes mellitus tipo 1.

Deficit de c2



Herencia autosómica recesiva, asociado a LES, glomerulonefritis, enfermedad inflamatoria intestinal, dermatomiositis, púrpura anafilactoide, vssculitis, aterosclerosis prematura, infecciones por microorganismos encapsulados.

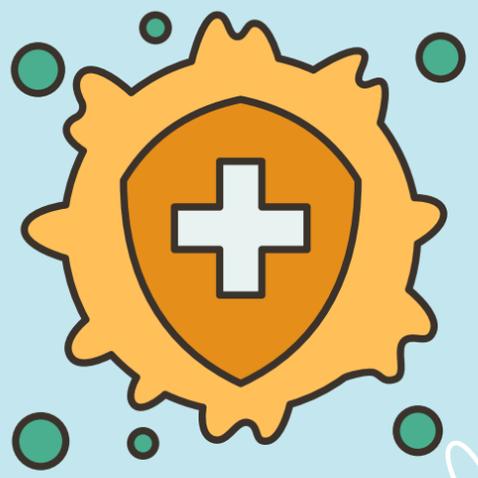


Deficit de c3

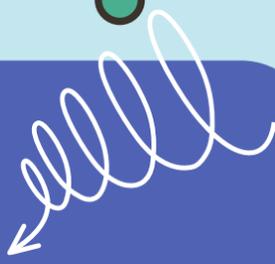
Herencia autosómica recesiva, las infecciones que predominan son neumonía, bacteriemia, meningitis y osteomielitis encontrando los microorganismos más frecuentes los encapsulados (neumococo, H. influenzae y meningococo).



DEFICIT DE LA VÍA CLÁSICA



Deficiencia de factor D

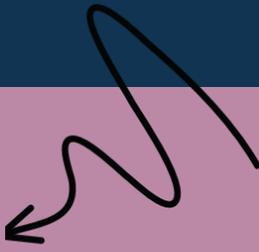


Herencia autosómica recesiva, asociado un 93% a LES, un 90% a rash cutáneo y glomerulonefritis en un tercio. El C1q ayuda para el aclaramiento de complejos inmunes y células apoptóticas, por lo que disminuye el número de autoantígenos.



Deficiencia de properdina

Herencia autosómica recesiva, disminución de la actividad del complemento hemolítico total (CH50) y actividad funcional de C1, presencia de LES o procesos autoinmunes complejos.



Deficiencia de factor B

Herencia autosómica recesiva, asociado con nefropatía IgA, púrpura de Henoch-Schönlein, LES, hepatitis crónica, esclerodermia, nefropatía membranosa, panencefalitis, y diabetes mellitus tipo 1.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sullivan KE, Stiehm ER. Stiehm's immune deficiencies. Deficiencies of the Complement System. Chapter 38. Elsevier Inc. 2014; 731-756.
2. Palarasah Y, Nielsen C, Sprogøe U, Christensen ML, Lillevang S, Madsen HO et al. Novel assays to assess the functional capacity of the classical, the alternative and the lectin pathways of the complement system. Clinical immunol. 2011; 164 (3): 388-395.

