

## **Alfa triptasemia hereditaria: nuevo síndrome al alza.**

**Autores:** Laura Victorio Puche, Ana M<sup>a</sup> Mora González, Ana Martínez Navarro, Blanca Botía Martínez-Artero, M. Soledad Zamarro Parra, Juan Belchí Hernández.

Hospital Universitario Morales Meseguer. Murcia.

### INTRODUCCIÓN:

La alfa triptasemia hereditaria (H $\alpha$ T) es un rasgo genético con herencia autosómica dominante y expresividad variable debido a un aumento en el número de copias del gen TPSAB1 que codifica para la alfa triptasa. Esta característica hace que haya un aumento en el nivel de triptasa sérica que puede ir acompañado de diversas manifestaciones clínicas. La gravedad de los síntomas y el nivel de triptasa basal se ha relacionado de forma dosis dependiente con el número de copias del gen implicado.

### MATERIAL Y MÉTODOS:

Presentamos 2 casos de pacientes con diagnóstico de alfa triptasemia hereditaria. El primer paciente de 40 años, presentaba desde hacía un año y medio episodios de urticaria recidivante, asociando también crisis de dolor abdominal y diarreas frecuentes. Mejoría clínica tras el diagnóstico con la toma crónica de desloratadina cada 12 horas y cromoglicato antes de las comidas. La segunda paciente de 41 años, presentó episodio de urticaria, angioedema en palmas y dolor articular que duró 2-3 semanas con cuadros concomitantes de dolor abdominal y diarrea varias veces al día. Mejoró con la toma de cetirizina cada 12-24 horas.

### RESULTADOS:

Paciente 1: triptasa basal 27 ug/L. Detección de variaciones de número de copias en el gen TPSAB1: alterado con genotipo 2 $\alpha$ /3 $\beta$ .

Paciente 2: triptasa basal 15.2 ug/L. Detección de mutación D816V de KIT en sangre periférica negativo. Detección de variaciones de número de copias en el gen TPSAB1: alterado con genotipo 2 $\alpha$ /3 $\beta$ .

### CONCLUSIONES:

Presentamos a 2 pacientes con urticaria y síntomas abdominales con diagnóstico de alfa triptasemia.

La solicitud de triptasa basal en pacientes con clínica concomitante de urticaria y síntomas abdominales es de gran utilidad ante la sospecha de este síndrome.

Debemos tener en cuenta la gran variabilidad clínica de este rasgo genético, ya que nos podemos encontrar desde individuos asintomáticos hasta pacientes con reacciones de riesgo vital.