



Fenotipo De Neutropenia Severa Congénita Tipo 4. Reporte de un Caso

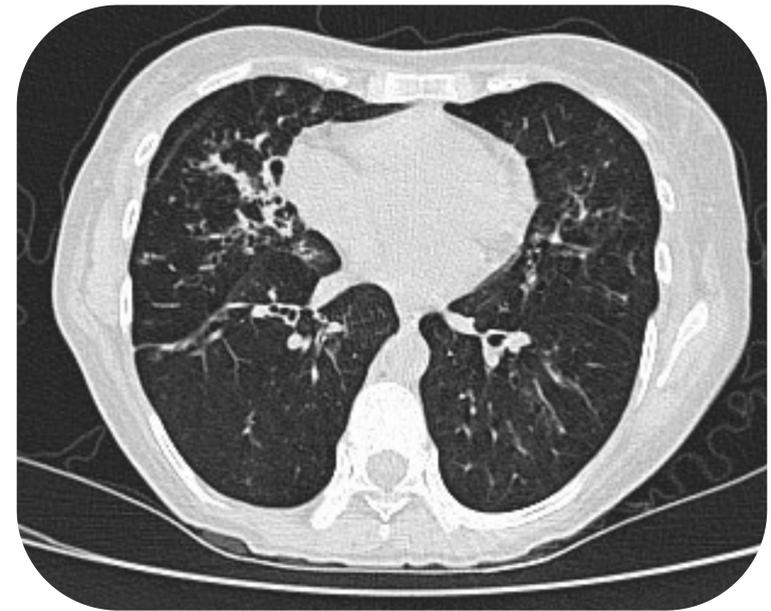
**Dra. O´Farril Romanillos Patricia María, Dra. Gabriela López Herrera. Dr. Rubén Martínez Barrocarte. Vanderbilt.
Dr. López Porras Julio Ángel. Julio.anpo@gmail.com**

Introducción

La deficiencia de la enzima glucosa-6-fosfatasa (G6PC3) da lugar a un síndrome caracterizado por neutropenia congénita grave, patrón venoso superficial prominente, defectos cardíacos congénitos y malformaciones genitourinarias.

Presentación del Caso

Mujer de 34 años sin consanguinidad o endogamia.
Con antecedente de falla de medro y comunicación interven-tricular a los 12 meses. Múltiples infecciones sinopulmonares de repetición siempre asociadas a neutropenia profunda. Con complicaciones graves como derrame paraneumónico. Además de recurrencia de neumonías, de 1 a 2 veces por año. Se realiza abordaje de neutropenia y se detecta defecto en G6PC3. Se otorga tratamiento con Filgastrim.
Y en 2020 se documenta infección por *Aspergillus fumigatus* tratada con Voriconazol por 3 meses con adecuada respuesta terapéutica.



Paraclínicos

Subpoblación de Linfocitos

	CD3	CD8	CD4
3/06/2019	661 cel/mm ³	376 cel/mm ³	259 cel/mm ³
24/06/2021	969 cel/mm ³	343 cel/mm ³	533 cel/mm ³

Inmunoglobulinas

	IgA	IgG	IgM
25/06/2019	97 mg/dL	1947 mg/dL	206 mg/dL
24/06/2021	79 mg/dL	1818 mg/dL	214 mg/dL

Secuenciación Genética: Defecto en G6PC3

Discusión

La presencia simultánea de neutropenia y anomalías congénitas no hematológicas (**defectos estructurales cardíacos, urogenitales y neurosensoriales**) deben alertar sobre neutropenia y encaminar al clínico en la búsqueda de mutaciones bialélicas en el gen G6PC3.

La secuenciación genética ayudan a predecir el fenotipo clínico y molecular de la enfermedad, la respuesta al filgastrim y el riesgo de transformación maligna.



Fig. 1. Tomografía de alta resolución. Presencia de Bronquiectasias

Bibliografía.

- [1] Gatti S, Boztug K, Pedini A, Pasqualini C, Albano V, Klein C, et al. A case of syndromic neutropenia and mutation in G6PC3. *J Pediatr Hematol Oncol* 2011;33:138–40. <https://doi.org/10.1097/MPH.0b013e3181f46bf4>.
 [2] Cetinkaya PG, Cagdas D, Arikoglu T, Gumruk F, Tezcan I. Three patients with glucose-6 phosphatase catalytic subunit 3 deficiency. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2020;33:957–61. <https://doi.org/10.1515/jpem-2019-0541>.
 [3] Banka S. G6PC3 Deficiency. 2015 Apr 16. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022.