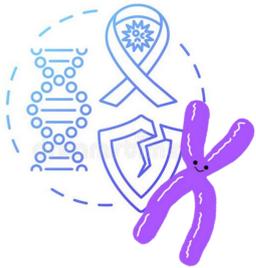


# Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, reporte de caso

Estefany Graciela Mamani Velasquez<sup>1</sup>, Guadalupe Fernanda Godinez Zamora<sup>2</sup>, Patricia Baeza Capetillo<sup>2</sup>, Omar Josué Saucedo Ramírez (1), Jesús Aguirre Hernández<sup>2</sup>, Blanca Estela Del Río Navarro<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Alergia e Inmunología Pediátrica, Hospital Infantil de México Federico Gómez, CDMX, México; <sup>2</sup>Laboratorio de Genómica, Genética y Bioinformática, Hospital Infantil de México Federico Gómez, CDMX, México.

## INTRODUCCIÓN



La agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA) es un error innato de la inmunidad, causado por mutaciones en el gen *BTK*; se caracteriza por alteración en la producción de anticuerpos debido a la interrupción en el desarrollo de las células B, predisponiendo a infecciones invasivas por bacterias encapsuladas.



Paciente masculino de 8 años, internado por neumonía grave a los 9 meses de edad. Durante los primeros tres años de vida cursó con cuadro de otitis media, y reiterados cuadros faríngeos y diarreicos. Tío materno fallecido a temprana edad por causa desconocida, hermano mayor de 6 años con diagnóstico de agammaglobulinemia confirmada.



## PRESENTACIÓN DE CASO

### CITOMETRÍA DE FLUJO

	N° (%)	Referencia N° (%)
Linfocitos	831 (83.1)	1500-6800 (39)
CD3+	801 (96.5)	1200-2600 (60-76)
CD3+CD4+	513 (64)	650-1500 (31-47)
CD3+CD8+	288 (36)	370-1100 (18-35)
CD16+56+	2.5 (0.3)	100-480 (4-17)
CD19+	10.8 (1.30)	270-860 (13-27)

**Secuenciación genética: variante sin sentido en gen *BTK* (Xq22.1)**



### HEMOGRAMA

	N° (%)	Referencia N° (%)
Leucocitos	3500	4500-13500
Neutrófilos	3060 (75)	1500-8000 (53)
Linfocitos	390 (7)	1500-6800 (39)

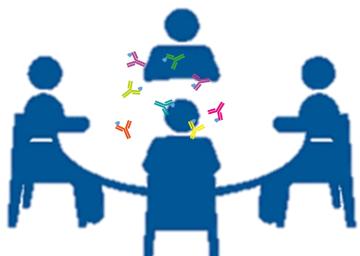
### INMUNOGLOBULINAS

	N°	N°	Referencia
IgA	6.44	6.22	33-202
IgE	<18.70	<18.70	1.03-161
IgM	4.52	4.56	48-207
IgG	411	802	633-1280

Se inició terapia de reemplazo con inmunoglobulina, que se mantiene a la fecha. Ha presentado un cuadro de neumonía y dos gastrointestinales que requirieron hospitalización y cobertura antibiótica de amplio espectro. Actualmente permanece estable, sin infección en los últimos 10 meses, y con valores de IgG dentro del rango normal para su edad.



## DISCUSIÓN



El diagnóstico temprano (antes de los 5 años de edad) de XLA es fundamental para el inicio oportuno de terapia de reemplazo de inmunoglobulina y seguimiento estricto, lo cual permite garantizar una calidad de vida normal, y prevenir infecciones que conlleven a complicaciones que incrementen la morbimortalidad. La identificación del gen alterado es importante, asimismo, para brindar asesoramiento genético a la familia.