

Autores:

Itzya Fernanda Hernández Santiago, Abner Bojalil Cabildo, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada, Francisco Eduardo Rivas Larrauri, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Ana Eunice Fregoso Zuhiga

## 1.-INTRODUCCION

Los errores innatos de la inmunidad (EII) son enfermedades genéticas que producen defectos cuantitativos o funcionales de diferentes moléculas del sistema inmunológico. Tienen diferentes formas de presentación y factores predisponentes como: consanguinidad, antecedente familiar y oncológico entre los más importantes.

La deficiencia de ARPC1B altera la proliferación de células T, la dinámica del citoesqueleto, la migración celular y el ensamblaje de sinapsis inmunológicas.

## 2.-METODOLOGÍA

Se presenta a propósito el reporte de caso clínico de una paciente femenina de 1 año 7 meses de edad, con Deficiencia de ARPC1B.

## 3.-CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 1 año, 7 meses. Endogamia positiva, embarazo normo-evolutivo, eccema desde el nacimiento. Inmunizaciones incompletas, solo hepatitis B. Onfalorrexia al mes de edad, con desarrollo de onfalitis. APP:

- Desnutrición severa con detención del crecimiento
- Retraso global del neurodesarrollo
- Crisis convulsivas
- Hipertensión arterial sistémica
- Alergia a la proteína de la leche de vaca
- Hospitalización al 2do mes de edad por Infección de tejidos blandos en región supraclavicular y mama izquierda, sin aislamiento; otitis media aguda izquierda por *P. aeruginosa*; IVU por *E.coli*, hemocultivo con *Citrobacter amalonaticus*. Tratamiento: Meropenem, Vancomicina, Gentamicina y Cefepime.

- Referida al año, 3 meses por sospecha de error innato de la inmunidad. Durante su hospitalización se documenta:

- Dermatitis diseminada, eritrodermia y placas eritematoescamosas, asociado a prurito y xerosis.
- Gastroenteritis aguda por sapo virus y *E. coli* entero agregativa
- *P. aeruginosa* en lavado broncopulmonar, TAC: granuloma apical derecho y nódulo subpleural posterior izquierdo
- IRM cerebral, hiperintensidad T2 de globos pálidos
- Hipoacusia superficial derecha

EF: Cráneo con desproporción cráneo-cara, cabello escaso e hipopigmentado, córnea clara. Dismorfia facial (cejas arqueadas, fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, puente nasal deprimido, narinas antevertidas). Abdomen con hepatomegalia y hernia umbilical. Extremidades superiores, clinodactilia del quinto dedo bilateral, falanges cortas. Resto normal.

### LABORATORIOS

Inmunoglobulinas ↑	IgA	230 (8-84)
	IgG	1226 (172-814)
	IgM	157 (33-108)
Linfocitos	Totales	15,283%
	CD19+	4,472 (430-3,000)
	CD3+	2,525 (2,500-5,600)
	CD4+	2,160 (1,800-4,000)
	CD8+	226 (590-1,600)
	CD16+ 56+	3,854 (170-830)

Debido a la sospecha genética se solicita panel INVITAE, el cual reporta deficiencia de ARPC1B. Por lo cual se inicia el siguiente tratamiento:

Inmunomodulación:

Ciclosporina (2 mg.kg.día) VO  
Prednisona (0.5 mg/kg/día) VO  
Gammaglobulina (847 mg/kg/dosis) c/21 días

Dermatológico

Betametasona tópica, mupirocina

Profilaxis

Trimetoprim/Sulfametoxazol (5 mg/kg/día) días alternos  
Fluconazol (5 mg/kg/c/24 horas)

Paciente candidata a trasplante de progenitores hematopoyéticos

## 4.-CONCLUSIÓN

La deficiencia en ARPC1B se debe considerar ante pacientes con eczema de difícil control, elevación de Inmunoglobulina A e inmunoglobulina E, alergia alimentaria, trombocitopenia e infecciones graves que ameriten hospitalización. En este caso en particular se describen dismorfias faciales y en extremidades no descritas en casos previos con esta patología



## 5.- REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

- 1.- Maryam Vaseghi,Shanjani, Bsc, Msc, Kelsley L. Smith, Bsc, Rahnuma J. Sara, Bsc, Bhavi P. Modi, PhD, Anna Branch, BSE, , Et al Vancouver, British Columbia and Loindon, Ontario, Canada. (2021) Inborn errors of immunity manifesting as atopic disorders 1- 8
- 2.-Immacolata Brigida, Matteo Zoccolillo, Maria Pia Cicalese, Laurène Pfajfer, Federica Barzaghi, Et al, T-cell defects in patients with ARPC1B germline mutations account for combined immunodeficiency (2021) 2018 Nov 29; 132(22): 2362-2374.
- 3.-García-Domínguez M, Valero-Gálvez GC, Velázquez-Ríos CA, Blancas-Galicia L. Registro de errores innatos de la inmunidad en un hospital pediátrico. Rev Alerg Mex [Internet]. 2020 [citado el 16 de octubre de 2022];67(3):268-78.