

INTRODUCCIÓN

La agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX) se caracteriza por la detención de la diferenciación celular de los linfocitos B por una mutación en el gen que codifica a la proteína responsable del proceso madurativo, provocando la disminución o ausencia de inmunoglobulinas que da lugar a infecciones recurrentes. La terapia consiste en la administración sustitutiva de inmunoglobulina de por vida.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 7 meses de edad, al momento asintomático sin antecedentes perinatales ni personales patológicos de relevancia con el antecedente familiar de hermano mayor de 7 años con diagnóstico de ALX tratada en nuestro instituto quién presentó la primera manifestación a los 8 meses con diarreas recurrentes e infecciones respiratorias rinosinusales, así como 2 primos, 3 tíos y muertes tempranas en la familia por rama materna.

Se inicia abordaje con inmunoglobulinas las cuales se encuentran en límite inferior para edad y posteriormente citometría de flujo con ausencia de células B CD19+, realizando el diagnóstico y protocolo para iniciar terapia de reemplazo con inmunoglobulina humana preventiva. La familia cuenta con asesoramiento genético que identifica a la hermana mayor como portadora y permitió el diagnóstico precoz del actual paciente antes de tener cualquier manifestación clínica.

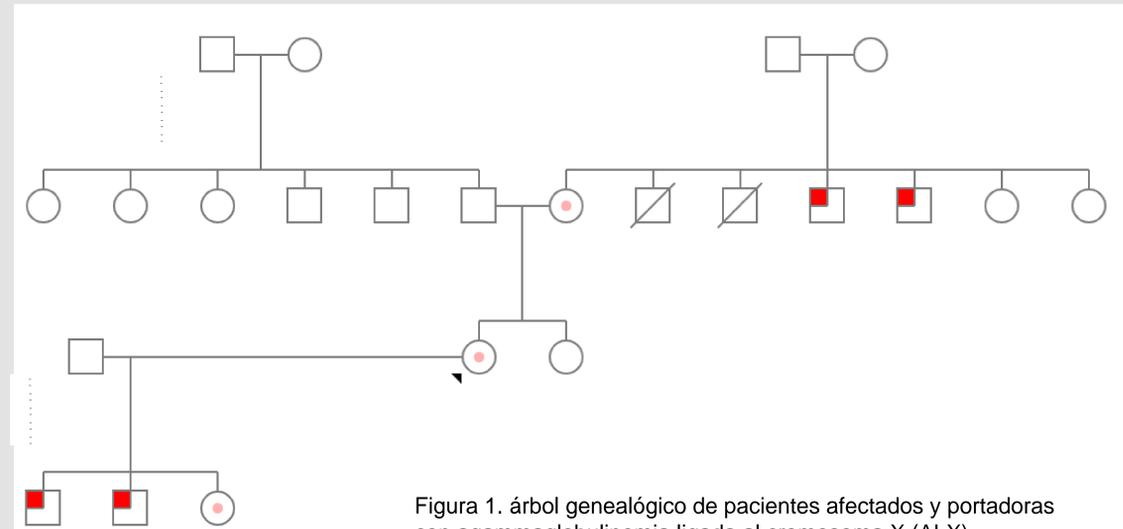


Figura 1. árbol genealógico de pacientes afectados y portadoras con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX)

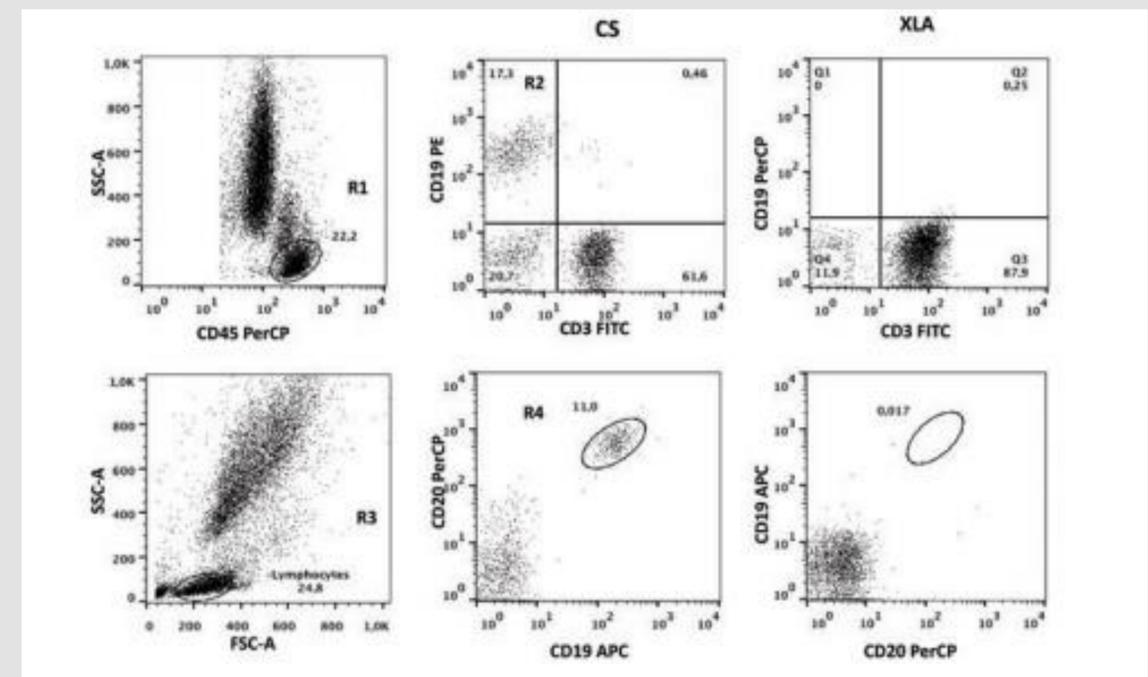


Figura 2. Resultados de la citometría de flujo en pacientes con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX)

DISCUSIÓN

La deficiencia de receptor de IL-7 es la tercera causa más común de inmunodeficiencia combinada grave con prevalencia de 11% y fenotipo T-B+NK+. El diagnóstico y referencia temprana son vitales para ofrecer un tratamiento curativo oportuno, sin embargo, la infección por citomegalovirus debe ser sospechada ya que incrementa riesgo de Enfermedad Injerto Contra Huésped a nivel gastrointestinal por reactivación postrasplante.