

INTRODUCCIÓN

Describimos un paciente con enterocolitis de inicio neonatal, fiebre periódica y episodios mortales/cercanos-fatales de autoinflamación causados por una mutación *de ganancia de función de novo* (p.V341A) en el dominio HD1 de *NLRC4* que se segrega con la enfermedad. El mutación *NLRC4* causa la producción constitutiva de citoquinas de la familia Interleucina-1 y la muerte celular del macrófago. Los macrófagos de pacientes infectados se polarizan hacia la piroptosis y exhiben manchas anormales para los componentes del inflammasoma. Estos hallazgos describen y revelan la causa de una enfermedad autoinflamatoria potencialmente mortal pero tratable que subraya los roles divergentes del inflammasoma *NLRC4*.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 2 meses de edad con diagnósticos actuales de lactante con desnutrición grave diarrea crónica, síndrome colestásico con GGT elevada, embriotoxon leve en córnea de ojo izquierdo, persistencia de conducto arterioso con cortocircuito de izquierda a derecha, hipertrofia del ventrículo izquierdo y sepsis asociada a los cuidados de la salud. Ingresa a nuestro instituto con historia de evacuaciones disminuidas en consistencia desde el cuarto día de vida, vomito y fiebre, lo que resultó en hospitalización por choque hipovolemico. Durante su hospitalización no se identificó ninguna causa infecciosa. Los marcadores de inflamación sistémica estaban elevados y las células asesinas naturales (células NK) se redujeron. Después de seguir algoritmo diagnóstico, se decide, realización de panel y secuenciación

GEN	TRANSCRIPCIÓN
NLRC4	NM_021209.4

DISCUSIÓN

Las inflamasopatías asociadas a *NLRC4*, son enfermedades potencialmente mortales pero tratables constituyen una creciente categoría de enfermedad autoinflamatoria que abarca un amplio espectro clínico, desde la urticaria fría hasta la enfermedad inflamatoria multisistémica de aparición neonatal y la autoinflamación con enterocolitis infantil. La rápida identificación de casos con biomarcadores como las concentraciones séricas elevadas de IL-18 y la intervención temprana con terapias inmunomoduladoras específicas son estrategias clave para mejorar los resultados para los pacientes con autoinflamación con enterocolitis infantil.