



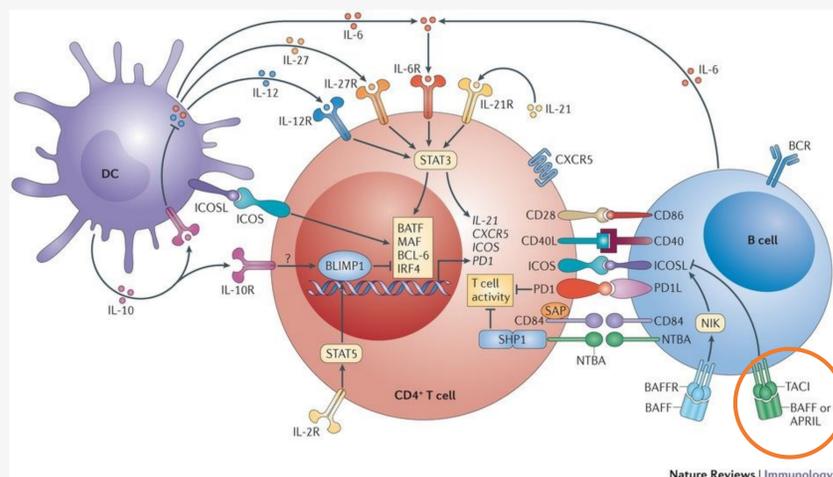
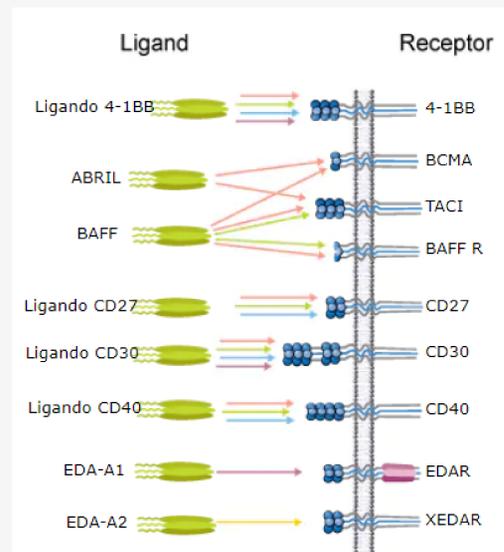
# MexGid **IMPORTANCIA DEL DIAGNOSTICO MOLECULAR EN INMUNODEFICIENCIA COMUN VARIABLE: PACIENTE CON CRIPTOCOCOSIS CEREBRAL Y MUTACION DE TNFRSF13B**



Godoy Melendez N. I., Bautista Márquez B., Vargas Camaño M. E., Castrejón Vázquez M. I.  
 Servicio de Inmunología Clínica y Alergia, Centro Médico Nacional 20 de noviembre, ISSSTE, Ciudad de México.

## INTRODUCCION

La deficiencia de TACI (TNFRSF13B) causa un defecto en la activación de células B que puede predisponer a infecciones oportunistas y autoinmunidad. La criptococosis es una micosis ocasionada por las especies del complejo *Cryptococcus neoformans* con mayor frecuencia en pacientes VIH positivos.



## PRESENTACION DE CASO

Paciente masculino de 41 años quien refiere viaje a grutas de Cacahuamilpa sin otros antecedentes, un año después presenta cefalea intensa y posteriormente síntomas meníngeos se realiza tomografía de cráneo y punción lumbar con LCR positivo para tinta china, tomografía de cráneo la cual reporta imagen hipodensa mal definida en putamen izquierdo, se diagnostica criptococosis cerebral inicia tratamiento con fluconazol, se detecta hipogammaglobulinemia e inicia sustitución intravenosa, se inicia valoración por nuestro servicio por lo que iniciamos abordaje para error innato de la inmunidad, en estudios séricos, entre ellos destacan disminución de IgA, IgM, IgG en dos determinaciones por lo cual se solicita estudio genético donde reportan mutación del gen TNFRSF13B se realiza

Iniciales	Actuales
<b>Biometría hemática:</b> Hemoglobina:13.2, hematocrito:37.9, plaquetas: 246 mil, leucocitos: 6500, neutrófilos: 4510, linfocitos 1100, monocitos 770	<b>Biometría hemática:</b> Hemoglobina:16.2, hematocrito:49.2, plaquetas: 246 mil, leucocitos: 5830, neutrófilos: 3570, linfocitos 1680, monocitos 490
<b>Perfil de inmunoglobulinas:</b> IgG 449 mg/dl (700-1600), IgM 22.3 mg/dl (40-230), IgA 39.3 (70-400),	<b>Perfil de inmunoglobulinas:</b> IgG 1260 mg/dl (700-1600), IgM 45.6 mg/dl (40-230), IgA 55 gm/dl (70-400), IgE 126 UI/ml
<b>Subpoblación de linfocitos:</b> CD3: 869 cel/μL CD4: 533 cel/μL CD8: 302 cel/μL Relación 4/8:1.76 Células NK y B CD 16+CD56: 223 cel/μL CD19: 144 cel/μL	<b>Subpoblación de linfocitos:</b> CD3: 942 cel/μL CD4: 525 cel/μL CD8: 367 cel/μL Relación 4/8:1.43 Células NK y Células B: CD 16+CD56: 200 cel/μL CD19: 125 cel/μL
Citológico y citoquímico de LCR: transparente, incoloro linfocitos 100%, neutrófilos 0, leucocitos 57 mm <sup>3</sup> , amibas negativo, hifas y levaduras negativo tincion de gram negativa Tinta china positivo	Citológico y citoquímico de LCR: turbio, ligeramente rojizo, DHL 19, GLUCOSA 38 mg/dl, linfocitos 70%, neutrófilos 30%, leucocitos 13 mm <sup>3</sup> , recuento de eritrocitos 1925 mm <sup>3</sup> , pH 9, proteínas totales 48 mg/dl hifas y levaduras negativo tinción de Gram negativa, Tinta china positivo

## DISCUSION

La criptococosis es frecuente en pacientes inmunocomprometidos sin embargo la relevancia de este caso es la presencia de inmunodeficiencia primaria como factor predisponente y la evaluación molecular de la mutación en la línea familiar, aunque se sabe que esta mutación no siempre ocasiona hipogammaglobulinemia si puede predisponer a manifestaciones de autoinmunidad, he aquí donde erradica la importancia de la vigilancia en los familiares portadores para mejorar el pronóstico y detección oportuna.