Inmunodeficiencia primaria en recién nacido con características sindrómicas

Dra. Nancy Valeria López Moreno. [1]Dra. Patricia María O´Farrill Romanillos. [2] Dra. Vanessa Campos Lozada [3]. Dr. Alan Cárdenas Conejo. [4]

[1]Residente de primer año de Alergia e Inmunología Clínica. IMSS. Centro Médico Nacional Siglo XXI. [2] Médico adscrito al servicio de Alergia e Inmunología Clínica CMN SXXI
[3] Médico adscrito al servicio de Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales. CMN SXXI [4] Médico adscrito al servicio de Genética CMN SXXI.

INTRODUCCIÓN

En pacientes con características sindrómicas que presenten infecciones repetitivas, graves o refractarias a tratamiento, se debe descartar inmunodeficiencia primaria.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Neonato masculino de 14 dias de vida, con ventilación mecánica, choque séptico refractario y falla orgánica múltiple, sin respuesta a dos esquemas de antibiótico intravenoso empírico.

Producto de segunda gesta. Padre sano de 22 años, y madre de 27 años, con antecedente de aborto por subdesarrollo de un producto en embarazo gemelar.

Presenta dismorfia facial, hipoplasia del ventrículo izquierdo, coartación de la aorta e hipocalcemia severa desde el nacimiento. Tratado con inmunoglobulina humana a dosis de inmunomodulación, con mejoría. Falleció a los 30 dias de nacido por choque séptico.

Linfocitos totales	2,300 cel/mm3
CD3	1161 cel/mm3
CD4	611 cel/mm3
CD8	530 cel/mm3
CD27+	1.58 cel/mm3
CD38+	0.53 cel/mm3
NK	150 cel/mm3

IgG	803 mg/dl
IgA	1.0 mg/dl
IgM	22 mg/dl
FISH	Sin deleción 22q11.2

CONCLUSIONES

La identificación temprana de características sindrómicas asociadas a inmunodeficiencias, debe fomentarse ampliamente, ya que ello representa gran impacto en el tratamiento y pronóstico. Por el cuadro clínico del paciente, se buscó intencionadamente deleción en cromosoma 22q11.2, la cual fue descartada. No por ello, se debe olvidar la deleción 10p13-p14, la cual solo se encuentra en 1.5%, pero cuenta con mismas características.

Por el tiempo de espera de resultados del FISH y desenlace de paciente, no fue posible establecer el defecto genético. Sin embargo, en cualquier caso, esto no debe ser motivo para el retraso en el inicio del tratamiento. Dado que la paridad no está satisfecha, y la madre tiene antecedente de aborto, se planea secuenciar a ambos padres para otorgar consejo genético.

REFERENCIAS:

1. Current Allergy and Asthma Reports (2018) 18: 75 2.-Nat Rev Dis Primers. 2016 June 09. 3. Medicine & Volume 90, Number 1, January 2011 4. J Pediatr. October 21.