NOD2 COMO VARIANTE ATÍPICA EN PACIENTE CON INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE

A PROPÓSITO DE UN CASO

Hernández-Beltrán Araceli[1], Bautista-Márquez Brenda[1], Martínez-Cortés Leonardo Eloy[1], Hurtado-Avilés María Guadalupe[1], Lozano-Patiño Fernando[1], Vargas-Camaño María Eugenia[1], Castrejón-Vázquez María Isabel.[1]

Servicio de Inmunología Clínica y Alergia.[1] Centro Médico Nacional 20 de noviembre, ISSSTE. Ciudad de México, México.

INTRODUCCIÓN

La inmunodeficiencia común variable (IDCV) es la inmunodeficiencia más frecuente en adultos. Es un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizado por hipogammaglobulinemia, infecciones recurrentes, procesos autoinmunes, inflamación crónica, enfermedades granulomatosas y linfoproliferativas. Con incidencia de 1:50 000 habitantes sin predilección de sexo, los genes implicados en un 2-10% son *ICOS, TACI, BAFFR, LRBA, CTLA-4, IKAROS, NFKB1.*[2]

Una de las manifestaciones poco frecuentes de IDCV es enfermedad inflamatoria intestinal (EII). Se han estudiado genes, entre ellos *NOD2* (gen del dominio de oligomerización de unión a nucleótidos 2) asociado a EII, localizado en el cromosoma 16, el cual actúa como sensor microbiano, activando las vías NF-KB, MAPK, caspasa 1, con respuesta proinflamatoria.[1,3]

DISCUSIÓN

El presente caso es relevante ya que la paciente cuenta con diagnóstico de IDCV de acuerdo con el cuadro clínico y el perfil inmunológico.[2] La sintomatología digestiva hasta el momento no cumple criterios para EII con base al consenso de PANCCO del 2015.[4] Con base a lo reportado en la literatura, el gen *NOD 2* actuaria modificando la enfermedad confiriendo una susceptibilidad de presentar EII,[1,3] si bien se han reportado algunos casos de IDCV con esta alteración, su frecuencia es muy baja.[1]

PARACLÍNICOS

	Marzo/2019	Nov/2019	Junio/21
IgA	37mg/dL	24 mg/dL	25.9 mg/dL
IgM	80mg/dL	17.5 mg/dL	71.7 mg/dL
IgG	40 mg/dL	6.8 mg/dL	898 mg/dL
CD3	63 cel/uL	1319cel/uL	956 cel/uL
CD4	43 cel/uL	833 cel/uL	595 cel/uL
CD8	20.7 cel/uL	424 cel/uL	311 cel/uL
CD16/56		474 cel/uL	209 cel/uL
CD19	20.4 cel/uL	473 cel/uL	277 cel/uL
AC ANTI ANCAc			3.73 U
AC ANTI ANCAp			2.63 U
AC ANTI SSA			4.99
AC ANTI SSB			3.09
AC ANTINUCLEARES			Homogéneo difuso cromosoma positivo +++, patrón MI

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Femenino de 29 años con antecedentes de infecciones respiratorias de repetición en la infancia, a la edad de 26 años presentó episodios de rinoconjuntivitis alérgica y dermatitis atópica y alopecia sin mejoría con antihistamínicos, esteroide tópico y sistémico. Solicitando perfil de inmunoglobulinas de forma particular encontrándose disminuido. Se agregó dolor abdominal con distensión, diarrea crónica alternando estreñimiento, urticaria y angioedema.

El perfil inmunológico realizado en nuestro servicio (noviembre 2019) reporto IgA 24mg/Dl (70-312), IgG 6.8 mg/dL (639-1349), IgM 17.5 mg/dL (56-352), CD3 1319 cel/uL (700-2100), CD4 833 cel/uL (300-1400), CD8 424 cel/uL (200-900), CD16+cd56 474 cel/uL (90L-350), CD19 473 cel/uL (50-240), la disminución de inmunoglobulinas en 2 desviaciones estándar confirmó el diagnóstico de IDCV. En enero 2019 se inició tratamiento sustitutivo con inmunoglobulina endovenosa cada 4 semanas a dosis de 0.6 g/kg, presentando mejoría y evolución favorable, actualmente continua con este manejo.

Se solicitó la realización de exoma para determinación de mutaciones relacionadas para Inmunodeficiencias primarias, reportando alteración del gen NOD2 variante c.2722G>C (p. Gly908Arg) en estado heterocigoto, clasificado como una variante de riesgo.

CONCLUSIONES

Es importante continuar con el manejo establecido y vigilar cualquier sintomatología de tipo gastrointestinal buscando enfermedad inflamatoria intestinal, debido a la susceptibilidad que le confiere la expresión de *NOD2.*

BIBLIOGRAFÍA

1.- J Inflamm Res. 2018 feb 12;11:49-60. Doi: 10.2147/JIR.S137606
2.- Investig Allergol Clin Immunol. 2020;30(1):14-34. doi: 10.18176/jiaci.0388
3.- Autoimmunity. 2019 Mar;52(2):48-56. doi: 10.1080/08916934.2019.1613382
4.- Gastroenterol Mex. 2017 Jan-Mar;82(1):46-84. doi: 10.1016/j.rgmx.2016.07.003