Síndrome Hiper-IgM: reporte de caso

Hernández-Guzmán Brenda Lizette, Ortega-Cineros Margarita, Madrigal-Beas Ileana María, Ochoa-García Itzel Vianey, Gómez-Hernández Noemí, Méndez-Santillán Sergio, Bañuelos-Delgado Angélica, Aguilar-Chávez Yoal, Chávez-Meléndez Miguel Ángel, Espinosa-Cano Raúl, Murillo-Andalón Nadia Nazareth, Moras-Villela Victoria Leilani, Benítez-Serrato Raquel.

Departamento de Inmunología Clínica y Alergia

Instituto Mexicano del Seguro Social UMAE Hospital de Especialidades Centro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco.

Introducción:

El síndrome de hiperinmunoglobulina M es un trastorno de inmunodeficiencia primaria poco común caracterizado por niveles bajos o ausentes de IgG, IgA, IgE y niveles normales o aumentados de IgM en suero.

Caso clínico:

Paciente masculino de 24 años de edad, sin antecedentes heredofamiliares de inmunodeficiencia. Inició al año de edad con diagnóstico de artritis séptica. A los 2 años, 2 cuadros de neumonía requiriendo hospitalización. Cuadros recurrentes de amigdalitis, absceso periamigdalino y otitis media crónica a los 4 años, a los 6 meses presentando candidiasis oral y dermatosis de origen viral. A los 5 años presentó absceso perianal. A los 6 años episodios diarréicos frecuentes, úlceras orales y rectales, se tomó endoscopia con biopsia con datos de hiperplasia linfoide en duodeno y colon y focos de criptitis compatibles con enfermedad inflamatoria intestinal. Aislando *Giardia lamblia* en coprocultivo. Exámenes de laboratorio iniciales IgG 23.9, IgA <22, IgM 114, IgE < 18 y se inició administración de inmunoglobulina humana IV mensual con mejoría hasta el momento. Actualmente estable, sin infecciones recientes y sin actividad intestinal.

Discusión

La forma ligada al cromosoma X, causado por mutaciones CD40L, es la forma más común y explica el 65-70% de los casos. La interacción defectuosa de CD40L-CD40 entre las células T CD4 + y las células presentadoras de antígeno es la causa subyacente. Perteneciendo al grupo de deficiencias de recombinación por cambio de clase de inmunoglobulinas. Los pacientes afectados presentan manifestaciones clínicas como infecciones recurrentes, principalmente pulmonares y gastrointestinales, trastornos autoinmunes, anomalías hematológicas y linfoproliferación.

	IgG	IgA	IgM	IgE
2005	23.9	<20	200	<17
2013	793	25	101	18
2016	430	<26	74.6	<17.9
2020	827	40	129	20

Conclusión

El reemplazo de inmunoglobulina es un tratamiento eficaz para disminuir infecciones crónicas y mejorar el pronóstico en estos pacientes; sin embargo, en pacientes con inmunodeficiencia combinada se debe considerar el trasplante de células madre hematopoyéticas.

Yazdani R. The hyper IgM syndromes: Epidemiology, pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis and management. Clin Immunol. 2019;198:19-30. doi: 10.1016/j.clim.2018.11.007.