



XXXI Congreso Nacional de Alergia, Asma e Inmunología Pediátrica COMPEDIA 2024 Monterrey, Nuevo León, 10 a 13 de julio. Segunda parte

*XXXI National Allergy Congress,
Asthma and Pediatric Immunology COMPEDIA 2024
Monterrey, Nuevo León, July 10 to 13. Second part*

II. CASOS CLÍNICOS

C-2443. Relevancia del diagnóstico y tratamiento oportuno en haploinsuficiencia de CTLA-4

Iris Guendaranashii García Acevedo, Patricia María O'Farril Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez, Luis Moisés Silva Goytia, María de Guadalupe López Rivera
Hospital de Especialidades Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México.

La haploinsuficiencia de CTLA-4, se caracteriza por pérdida de función de CTLA-4, proteína involucrada en la regulación de activación de linfocitos T, resulta en complejos síndromes de desregulación inmune e inmunodeficiencia con espectro clínico variable, representando un reto diagnóstico. Se trata de dos casos: un hombre con infecciones recurrentes de la infancia, a los siete años presentó anemia hemolítica autoinmune grave, a los 16 años enteropatía autoinmune. Se identificó haploinsuficiencia de CTLA-4 (p.Arg70Trp, alelo de mayor riesgo), inició manejo con abatacept con mejoría clínica importante; y una mujer quien a los cinco años presentó síndrome de Evans-Fisher, a los 12 años se diagnosticó con inmunodeficiencia común variable con fenotipo 1A de Freiburg, evolucionó a los 25 años con enteropatía crónica, esplenomegalia, hiperplasia nodular hepática regenerativa e hipertensión portal. Se identificó haploinsuficiencia de CTLA-4 (p.Pro156Leu), inició protocolo para trasplante de médula ósea y se solicitó abatacept sin lograr administrarlo por fallecimiento tras hemorragia de varíces esofágicas. Estos casos y los desenlaces representan la relevancia del momento del diagnóstico y tratamiento. En ambos casos el diagnóstico certero tuvo lugar hasta 10 y 20 años después, sólo el más joven recibió terapia puente con abatacept, un inmunomodulador selectivo que inhibe la activación de los linfocitos T. Aunque se ha reportado aumento en la esperanza de vida, depende de la edad en el momento del diagnóstico y disponibilidad terapéutica. Aun cuando el primer paciente contaba con una mutación asociada a mayor riesgo, el desenlace fue favorable debido al tiempo de diagnóstico (situación tardía en el segundo caso) así mismo inició una terapia puente que modificó el curso de la enfermedad y permitió ganar tiempo antes del trasplante, cambiando la evolución hacia complicaciones que aumentan hasta once veces la mortalidad

cuando se trata de no infecciosas como linfoproliferación, trastornos hepáticos, pulmonares, enteropatías, etcétera.

C-2444. Aspergilosis invasiva con involucro óseo en lactante de 4 meses con enfermedad granulomatosa crónica

Estefany Graciela Mamani Velásquez, Héctor Gómez Tello, Carlos Sánchez Flores, Virginia Lora Téllez, Sara Elva Espinosa Padilla, Lizbeth Blancas Galicia
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es el error innato de la inmunidad (EI) con defecto en la producción de radicales libres de oxígeno, tiene la mayor incidencia de infección por *Aspergillus spp.* **Caso clínico:** presentamos caso de lactante con madre hipotiroides, presidiaria. Al nacimiento recibió BCG y egresó a domicilio (prisión). A la edad de cuatro meses, presentó tumoración en región axilar izquierda, por desnutrición grave y radiografía de tórax con fracturas costales, fue hospitalizado ante sospecha de maltrato infantil. Tomografía de tórax con absceso axilar izquierdo, osteólisis en costillas 3-6, neumonía apical izquierda, nódulos en ambos pulmones. Recibió dos ciclos de antibióticos de amplio espectro y egresó. A los ocho meses reingresó por fiebre y absceso en región escapular izquierda, tomografía con consolidación apical derecha, bronquiectasias, osteólisis en costillas y vertebras dorsales 2-7 y colección de líquido multilobulado. Se diagnosticó enfermedad granulomatosa crónica con prueba de dihidrorodamina sin producción de especies reactivas de oxígeno. Variante patogénica en CYBB c.80_83del(p.Val27Glyfs*33), la madre fue portadora (c.80_83del/WT). Cultivo de secreción de absceso desarrolló *Aspergillus fumigatus*, se inició voriconazol por 30 días y egresó. A los 12 meses reingresó por neumonía de focos múltiples, se aisló *A. fumigatus* nuevamente, se inició voriconazol. Llegó a falla multiorgánica y falleció un mes después de su ingreso. **Discusión:** la aspergilosis invasiva (AI) es una complicación grave, que ocurre a los 10 años de edad, hasta la fecha solo se han descrito nueve casos antes del año. La presentación clínica es variable y afecta pulmones (80%), hueso (20%) y otros. Requiere tratamiento antifúngico prolongado. Descartar AI debe ser parte del manejo de la EGC, para brindar tratamiento oportuno. El diagnóstico tardío incrementa la mortalidad. **Conclusión:** este caso excepcional

nos enseña que las condiciones ambientales en EGC determinan la exposición a los agentes infecciosos. La AI en EGC puede presentarse en edades tempranas y debe tratarse agresivamente.

C-2445. Rasopatía asociada a inmunodeficiencia común variable

Dulce Guadalupe Escobar Granados, María Eugenia Vargas Camaño, María Isabel Castrejón Vázquez, José Maximino Reyes Mancera, Camila Núñez Brito

Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE, CDMX.

Introducción: las rasopatías son trastornos causados por desregulación de la cascada de proteína cinasa activada por mitógenos (MAPK) inducida por Ras (Ras-MAPK). Se presentan como síndromes de anomalías congénitas múltiples autosómicas dominantes: los síndromes de Noonan, Costello y el cardio-facio-cutáneo, tienen características fenotípicas superpuestas, dismorfia facial distintiva, defectos cardíacos, anomalías musculoesqueléticas, cutáneas y retraso neurocognitivo. **Caso clínico:** masculino de 17 años, con antecedentes de importancia AHF, padres sanos, tío materno con síndrome de Down. Madre de 36 años al embarazo, gesta 1, 20 SDG se realizó amniocentesis con resultado normal, obtenido vía cesárea de término, APGAR 8/9, peso 3 kg, talla 49 cm, egresa binomio. Hospitalizaciones en cuatro ocasiones por fiebre. Inicia padecimiento a los cuatro meses de edad aparentemente posterior a aplicación de inmunización pentavalente, presenta fiebre de 38.5° tratada con antipirético y antibiótico por probable IVU con duración de cinco días; después presenta tres eventos de fiebre de origen desconocido. Último cuadro de fiebre de 38.2°, se envía a infectología de tercer nivel para protocolo. Exploración física con datos clínicos de dismorfia e hipotonía generalizada, regresión del neurodesarrollo. Se solicita valoración por inmunología por niveles de inmunoglobulinas debajo del percentil para la edad y valoración por genética con probable síndrome de Costello; se reporta exoma dirigido a rasopatías, con variante patogénica en MAP2K1 en heterocigoto, con diagnóstico de síndrome cardio-facio-cutáneo. Durante nuestro seguimiento se confirman niveles de IgA e IgG debajo de percentiles, sin ameritar infusión de inmunoglobulina. **Discusión y conclusiones:** la vía Ras-MAPK es esencial en la regulación del ciclo celular, la diferenciación, crecimiento y la senescencia. Se han descrito mutaciones bialélicas de pérdida de función en el gen RASGRP1 en varios pacientes que desarrollan una inmunodeficiencia combinada. Nuestro paciente diagnosticado con inmunodeficiencia común variable (hipogammaglobulinemia IgA e IgG) no ha presentado procesos sépticos, por lo que se mantiene sin tratamiento sustitutivo.

C-2446. Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar, presentación de un caso

Vanessa Medrano Álvarez, Martín Eduardo Flores Munguía
Hospital Centenario Miguel Hidalgo, Aguascalientes, Aguascalientes.

Introducción: la linfohistiocitosis hemofagocítica (LHL) familiar es una enfermedad rara y potencialmente mortal que afecta a 1 de cada 100,000 nacimientos vivos. Se caracteriza por una activación excesiva de los linfocitos e histiocitos, provocando inflamación generalizada y disfunción multiorgánica. **Caso clínico:** femenina de dos meses de edad, sin antecedentes médicos de relevancia, que inicia con fiebre, distensión abdominal y vómitos. Tras manejo inicial en un centro de salud, ingresa en un hospital de tercer nivel por choque séptico. Al ingreso, la exploración física revela hepatosplenomegalia. Se detectan citopenias que requieren transfusión de hemoderivados. El aspirado de médula ósea muestra histiocitos con actividad fagocítica. Se observan hipertrigliceridemia (285 mg/dL) y ferritina elevada (4,330 ng/mL), sugiriendo un síndrome hemofagocítico. Debido a la edad de presentación y tras descartar causas secundarias, se inicia un abordaje molecular. El Panel NGS revela una variante patogénica c.284del

y una variante incierta c.560C>T en el gen STXBP2, asociadas a LHL autosómica recesiva familiar tipo 5. A los cuatro meses de edad, presenta crisis convulsivas, pleocitosis en LCR y hallazgos atípicos en resonancia magnética que sugieren infiltración al SNC, indicándose quimioterapia intratecal. Se encontraba en protocolo de trasplante de células madre hematopoyéticas. Sin embargo, a los cinco meses de edad, fallece por aparente evento de broncoaspiración. **Discusión:** el diagnóstico es complicado debido a la heterogeneidad clínica. Se han identificado cuatro genes causantes de LHL familiar tipo 2, 3, 4 y 5: PRF1, UNC13D, STX11 y STXBP2, respectivamente. El tratamiento incluye el control de la hiperinflamación mediante inmunosupresión y/o quimioterapia. La mayoría de los casos hereditarios requieren trasplante de células madre hematopoyéticas. **Conclusión:** la LHL es una enfermedad grave con alta mortalidad. La detección precoz basada en un alto índice de sospecha puede mejorar la supervivencia. Es crucial el análisis genético para el diagnóstico y asesoramiento.

C-2447. Diagnóstico tardío en paciente con desnutrición grave por una deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad tipo II

Zaira Alejandra López Morales, Alejandra Díaz Terríquez, Saira Marlene Cabrera Arias, Carlos Aaron Lafarga Díaz, Oscar Enrique Nova de la Tejeda, Beatriz Bayardo Gutiérrez, María Enriqueta Núñez
Hospital Civil de Guadalajara
«Dr. Juan I. Menchaca», Guadalajara, Jalisco.

Introducción: dentro de los errores innatos de la inmunidad, la deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad tipo II imposibilita la interacción entre los linfocitos T y B. Este defecto genético condiciona que los pacientes afectados desde muy temprana edad presenten infecciones graves recurrentes y malabsorción que repercuten en el estado nutricio. **Caso clínico:** masculino de seis meses, con antecedente heredofamiliar de muerte de una hermana en periodo neonatal. Se ingresa con desnutrición grave además de diarrea crónica asociada a fiebre, cursa con mala evolución. Por antecedentes de desnutrición aunado a cuadros gastrointestinales de repetición se inicia abordaje de errores innatos de la inmunidad, encontrándose: hemoglobina 11.3 mg/dL, hematocrito 33.1%, plaquetas 270 plaquetas/ μ L, leucocitos 6,210 células/ μ L, linfocitos 3,590 células/ μ L, neutrófilos 1,750 células/ μ L, además inmunoglobulinas depletadas con IgG 2 mg/dL, IgA 1 mg/dL, IgM 18 mg/dL, IgE 6.36 UI/mL, subpoblaciones linfocitarias con disminución de CD3+ 476 células/mL y CD4+ 290 células/mL. El defecto genético reporta variante patogénica homocigota en el gen RFXANK c.383del (p.Leu128Profs*76). Se inicia terapia de reemplazo con inmunoglobulina humana intravenosa y profilaxis con fluconazol, trimetoprim-sulfametoxazol, aciclovir y azitromicina. En espera de trasplante de células madre hematopoyéticas. **Discusión:** la deficiencia del complejo mayor de histocompatibilidad tipo II es un defecto genético que afecta la expresión de las moléculas de clase II del MHC, estas moléculas son fundamentales para la activación de los linfocitos T CD4+ y células presentadoras de antígeno, como los linfocitos B, que son cruciales para la producción de inmunoglobulinas. Este trastorno reduce la cantidad de linfocitos T CD4+, generando susceptibilidad a infecciones respiratorias y gastrointestinales por patógenos extra-celulares. El tratamiento definitivo es el trasplante de células madre hematopoyéticas. **Conclusión:** todo médico de primer contacto debe sospechar un error innato de la inmunidad ante cualquier paciente con infecciones recurrentes y afectación en estado nutricio.

C-2448. Miopatía crónica anti-HMGCR con fenotipo similar a distrofia muscular de cinturas en un paciente pediátrico

Pablo Alfredo Ojeda Pérez, Rodrigo Hiroshi Gonzalez Luna
Hospital Regional General Ignacio Zaragoza, ISSSTE, CDMX.

Introducción: presentamos un fenotipo de miopatía inmunomedida descrito inicialmente en adultos medicados con estatinas que presentaron debilidad muscular subaguda y biopsia muscular con patrón necrosante, sin embargo, el caso dista de esta evolución. **Caso clínico:** paciente femenino de siete años que inició hace cuatro meses con debilidad muscular progresiva en las cuatro extremidades, más evidente al levantar los brazos y subir escaleras, previamente sana. A la exploración, funciones mentales superiores conservadas, pares craneales sin alteraciones, normorreflectica, fuerza muscular 3/5 en las cuatro extremidades, signo de Gowers positivo. CK 10170 U/L, aldolasa 80.0U/L, panel de miositis de 17 antígenos: negativo; electromiografía con patrón de miopatía proximal. Inició tratamiento con prednisona y metrotexato por un año; a pesar de este, persistió con miopatía, por lo que se extendió abordaje con biopsia de gastrocnemio compatible con citopatía mitocondrial; panel genético de trastornos neuromusculares, exoma y DNA mitocondrial reportados sin mutaciones. Anticuerpos IgG-HMGCR 456 CU. Se agregó gammaglobulina mensual, reportando mejoría. **Discusión:** la miopatía anti-HMGCR representa 6-10% de las miopatías inmunomedidas, en 80% de estos casos se evidencia miopatía necrosante por histopatología en adultos que consumen estatinas. Pocos casos reportados encuadran a pacientes jóvenes con clínica similar a distrofia muscular de cinturas, aunque evolucionan como miopatía inflamatoria. Se debe realizar evaluación cardíaca, ya que 75% de los pacientes presentan afectación subclínica. Se informa buen pronóstico en la mayoría de los pacientes. **Conclusiones:** la presentación atípica hace menester que sea reconocida como un subtipo único para su adecuado abordaje, asociado con el pronóstico, asimismo, se debe incluir a un equipo multidisciplinario en su manejo por su complejidad. En la actualidad, los reportes sobre la enfermedad son limitados por su baja prevalencia y su escaso conocimiento, por lo que se hace manifiesta la necesidad de una mayor difusión para mejorar la atención de estos pacientes.

C-2449. Desensibilización en paciente pediátrico con diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo 1 y reacción de hipersensibilidad a laronidasa

Alejandra Díaz Terríquez, Zayra Alejandra López Morales, Saira Marlene Cabrera Arias, Oscar Enrique Nova de la Tejera, Carlos Aaron Lafarga Díaz, Beatriz Bayardo Gutiérrez y María Enriqueta Núñez Núñez
Hospital Civil de Guadalajara
«Dr. Juan I. Menchaca», Guadalajara, Jalisco.

Introducción: los protocolos de desensibilización buscan inducir una tolerancia temporal a un medicamento específico que desencadena una reacción de hipersensibilidad, se administran dosis crecientes hasta alcanzar la dosis terapéutica acumulativa total; se reservan para pacientes sin alternativas terapéuticas viables o menos efectivas que modifiquen el pronóstico de la enfermedad. El síndrome de Hurler es un trastorno de almacenamiento lisosomal en el que la terapia de reemplazo enzimática es imprescindible. **Caso clínico:** masculino de dos años de edad con mucopolisacaridosis tipo 1, diagnosticado a los 46 días de vida mediante estudio molecular, inicia terapia de reemplazo enzimática a los ocho meses de edad con laronidasa intravenosa a dosis de 0.58 mg/kg/do. A los dos años y cinco meses, presentó lesiones cutáneas de características urticiformes en cuello, abdomen y extremidades, cinco minutos después del término de la administración del medicamento, se administró difenhidramina con remisión del cuadro. Ante el riesgo de anafilaxia y al ser la única opción terapéutica se realiza prueba cutánea negativa y posteriormente se realiza prueba intradérmica con dilución 1:100 con resultado positivo. Se confirma alergia a medicamento y se realiza protocolo de desensibilización a 12 pasos de forma exitosa. **Discusión:** en la alergia a medicamentos, los fenotipos se basan en las características clínicas de los pacientes y el momento del inicio de las manifestacio-

nes después de la administración del fármaco. Los endotipos están relacionados con los mecanismos patogénicos de reacciones. La desensibilización a medicamentos es un procedimiento diseñado para reintroducir medicamentos de manera segura en pacientes que han tenido reacciones tipo 1 mediadas por IgE y no mediadas por IgE. **Conclusión:** en pacientes que experimentan hipersensibilidad a un medicamento y no tienen otra opción terapéutica disponible, la desensibilización es la única alternativa para mantener el tratamiento esencial, induciendo una tolerancia temporal al medicamento.

C-2450. Síndrome de hiper IgE: reporte de caso

Verónica Arroyo Martínez, Patricia O'Farrill Romanillos, Luis Moisés Silva Goytia, María De Guadalupe López Rivera, María Elizabeth Loredo Colunga, Diana Andrea Herrera Sánchez
Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México.

Introducción: se considera síndrome de hiper IgE a un grupo de enfermedades caracterizadas por niveles elevados de IgE, eosinofilia, infecciones recurrentes, eccema y malignidad. Existen diferentes mutaciones que pueden estar asociadas a este grupo de errores innatos de la inmunidad, tales como defectos de STAT3, TYK2, PMG3, ZNF341, CADR11, IL6ST y DOCK8. **Caso clínico:** femenina de 14 años sin antecedentes de consanguinidad o endogamia; destaca la presencia de muerte en hermana a los tres años. La paciente debutó a los dos años con infecciones de repetición entre las cuales destacan: otitis, infecciones gastrointestinales, neumonía, abscesos en abdomen y región genital y verrugas planas. A los cinco años presenta primer brote de dermatitis atópica variante nodular severa, sin buena respuesta a tratamiento. En la actualidad se encuentra en estudio por presencia de múltiples adenopatías, con toma de biopsia donde se sospecha de linfoma de Hodgkin. Dentro de sus laboratorios destaca la presencia de eosinofilia > 3,400 mg/dL, IgE 2,477 mg/dL. En enero de 2021, se toma muestra para estudio de variante de expresión patogénico para DOCK8 por citometría de flujo que resulta positiva. **Discusión:** en la literatura se hace mención a la forma de herencia, la cual puede ser autosómica dominante o recesiva. Siendo la mutación de DOCK8 la representante de la mayoría de las causas de la forma recesiva. Se destaca que dentro de las manifestaciones clínicas con las cuales debutó la paciente se encuentran infecciones cutáneas recurrentes, con dermatitis atópica severa, hoy en día en estudio por sospecha de linfoma de Hodgkin. Como recordaremos estas manifestaciones son las principales representantes de esta mutación. **Conclusiones:** actualmente se sabe que el síndrome de hiper IgE tiene un mal pronóstico, el cual está determinado por las infecciones y sus complicaciones, con una mortalidad en las primeras dos décadas de la vida. Se considera el trasplante de células madre hematopoyéticas en variantes específicas.

C-2451. Urticaria y angioedema inducido por AINE, reportes de casos

Silvia Rosario Avilés Vargas, Sandra González Díaz, Natalhie Acuña Ortega, Ana Karen Chávez Ruiz, Gladis García García
Centro Regional de Alergia e Inmunología Clínica, Hospital Universitario, Monterrey, Nuevo León.

Introducción: la urticaria y angioedema inducido por AINE (NIUA) es una reacción de hipersensibilidad (RHS) múltiple a antiinflamatorios no esteroideos (AINE) donde existe reactividad cruzada químicamente no relacionados. La prevalencia de NIUA en población general es de 0.3% y en pediatría no existen datos publicados. **Casos clínicos:** **Caso 1.** Masculino de seis años, quien a los tres años presentó angioedema facial y en región inguinal 20 minutos posterior a consumir ibuprofeno. A los seis años presenta cuadro al consumir paracetamol con diclofenaco. Prick test se reporta negativo, prueba de exposición controlada (PEC) positiva a ibuprofeno y negativo a paracetamol. **Caso 2.**

Femenino de nueve años con rinitis alérgica, quien a los cinco años presentó urticaria generalizada y angioedema facial 15 min después a ingerir ibuprofeno, el cuadro se repite con ingesta de paracetamol, naproxeno, diclofenaco. Prick test se reporta negativo, PEC positiva a paracetamol y negativa con celecoxib. **Discusión:** la fisiopatología de NIUA hace que las prick test sean poco confiables al momento de realizar el diagnóstico de esta patología poco frecuente en pediatría, por lo que la PEC es el estándar de oro. Los objetivos de la PEC son tres: 1) confirmar el diagnóstico y categorizarlo en los diferentes tipos de RHS a AINE; 2) determinar el patrón de tolerancia e identificar una alternativa segura para cada paciente en caso de requerir analgesia; 3) valorar la desensibilización en casos seleccionados. **Conclusión:** la NIUA es una patología poco frecuente pero presente en nuestra población y si bien no existen suficientes estudios de celecoxib en pediatría se debe de considerar como una alternativa de tratamiento necesaria en pacientes con RHS múltiple.

C-2452. Deficiencia completa del INFGR1 asociada a infección severa por *Mycobacterium tuberculosis* en paciente inmunizado con BCG

Héctor Gómez Tello, Sara Espinosa Padilla, Lizbeth Blancas Galicia, Carlos Sánchez Flores, Uriel Pérez Blanco, Virginia Lora Téllez
Hospital para el Niño Poblano, Puebla.

Inmunodeficiencia por defectos del eje IL12-ifn gamma con susceptibilidad a la infección por micobacterias no tuberculosas y por bacilo de Calmette y Guérin. La mutación del gen del receptor 1 de interferón gamma genera enfermedad grave de inicio temprano. El caso demuestra una presentación atípica con infección por *Mycobacterium tuberculosis*. Masculino de tres meses de edad, hijo único de padres sanos, sin antecedentes de inmunodeficiencias primarias, BCG al nacimiento, inicia a los dos meses de edad masa en región axilar derecha de crecimiento progresivo, febril. Se diagnostica como BCGitis, biopsia determina linfadenitis diseminada granulomatosa con micobacterias ácido-alcohol resistente, qPCR con técnica de GeneXpert MTB/RIF positiva a complejo *Mycobacterium tuberculosis*. Positivo para BAAR por Ziehl-Neelsen, cultivo medio sólido Lowenstein-Jensen positivo a *Mycobacterium tuberculosis*. VIH Ag. no reactivo, dihidrorodamina sin defecto de NADPH oxidasa, inmunoglobulinas, subpoblación de linfocitos y complemento normales. Carga viral para CMV por PCR 102 UI/mL. USG crecimiento ganglionar de aspecto inflamatorio infraclavículares derechos. Análisis de secuenciación de genes con variante patogénica IFNGR1 c.672>A (p.Trp224*) heterocigoto para paciente y ambos padres portadores. Tratamiento con rifampicina, isoniazida, pirazinamida y valganciclovir. Evolución: disminución del crecimiento ganglionar axilar y remisión de la fiebre. Obtiene alta hospitalaria al mes por mejoría. Reportan los padres fallecimiento en el hogar a las tres semanas de su egreso por fiebre y dificultad respiratoria. La infección por *Mycobacterium tuberculosis* en el presente caso por mutación del receptor 1 del interferón gamma sin una aparente fuente de contagio, no es esperada ya que reportes previos se relacionan como complicación a la vacuna de BCG. Se reporta el caso clínico con susceptibilidad mendeliana a infección por micobacterias por defecto del INFGR1, presentación atípica por *Mycobacterium tuberculosis* que condicionó una evolución rápida y desenlace fatal.

C-2453. Secuelas oculares de la necrólisis epidémica tóxica en paciente pediátrico

Citalli Anahí Ramírez Casillas, Guillermo Velázquez Sámano
Hospital General de México «Dr. Eduardo Liceaga», Ciudad de México.

Paciente femenino de 17 años diagnosticada en 2020 con síndrome de Stevens-Johnson que progresó a NET; con antecedentes de consumo de TMP/SMX y riesgo de polifarmacia. Durante hospitalización presenta afección en párpados con edema, descamación, secreción y defecto epitelial en corneas de 60%, con sangrado. Se coloca mem-

brana amniótica bilateral en superficie corneal y lente de contacto terapéutico. Posterior a la resolución del cuadro y lesiones, continúa en seguimiento multidisciplinario. En la actualidad es valorada por oftalmología, presenta un CC binocular 20/60 PIO:14 y 16 mmHg. Cornea con opacidad en OD por extravasación lipídica de vasos, leve QPS interpalpebral, simbléfaron inferior en ambos ojos. Hasta 69-81% de los pacientes con síndrome de Stevens-Johnson y 50-67% de los pacientes con NET presentan afectación ocular, la cual se produce por una apoptosis y necrosis de las capas epidérmicas, así como una intensa reacción inflamatoria que involucra sobre todo a conjuntiva, córnea y párpados. El daño ocular en los casos leves se manifiesta como una conjuntivitis y fotofobia leve. En los casos severos se presenta una inflamación difusa con la formación de conjuntivitis membranosa y pseudomembranosa, así como la formación de simbléfaron. La inflamación intensa destruye las células caliciformes y las glándulas lagrimales accesorias; la mucosa conjuntival normal se reemplaza por un epitelio cicatricial y fibrosis.

C-2454. Deficiencia de anticuerpos anti-polisacáridos después de una hipogammaglobulinemia transitoria

Eliana Granados Aguilar, Fernando Lozano Patiño, María Eugenia Vargas Camaño, María Isabel Castrejón Vázquez, Carlos Ricardo Flores Soriano
Centro Médico Nacional 20 de Noviembre ISSSTE, CDMX.

Introducción: la hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia es causada por una caída transitoria de los niveles de inmunoglobulina G en un lactante. Los niveles regresan a valores normales a la edad de 2-6 años. No se pueden excluir otras inmunodeficiencias hasta que los valores de inmunoglobulina regresan a la normalidad; en la evaluación de las inmunodeficiencias, se considera la deficiencia específica de anticuerpos anti-polisacáridos. Se informa el caso de un paciente que debutó con hipogammaglobulinemia transitoria persistiendo con afectación en la línea celular, presentando deficiencia de anticuerpos anti-polisacáridos. **Caso clínico:** paciente preescolar masculino de cuatro años con antecedente de dos paros cardiorrespiratorios a los dos meses de edad (octubre 2020), secundarios a choque séptico de foco urinario e hipotiroidismo congénito. Se diagnostica hipogammaglobulinemia por lo que requiere manejo con infusión de inmunoglobulina y es referido a tercer nivel para aplicación subcutánea. A los 13 meses presenta remisión de la hipogammaglobulinemia y se suspenden infusiones, permanece con infecciones de repetición. Se realiza estudio genético que resulta con alteración de gen KMT2 relacionado a hipotiroidismo y otras mutaciones con significado incierto. Se evidencia linfopenia y afectación de la vía celular con CD3, CD4 y CD8 bajos y rinitis, se inicia inmunomodulación con pidotimod, antihistamínico, antileucotrieno y esteroide nasal. Permanece con afectación de la inmunidad celular e infecciones de repetición, por lo que en 2024 se realiza determinación de anticuerpos específicos contra polisacáridos encontrándose deficiencia. **Discusión:** en la hipogammaglobulinemia transitoria existe una adecuada respuesta a vacunas polisacáridas, en este caso se encuentra una respuesta deficiente, además de linfopenia y disminución de linfocitos T con niveles normales de linfocitos B, por lo que se sospecha de persistencia de una inmunodeficiencia, encontrando la deficiencia de anticuerpos anti-polisacáridos. **Conclusión:** se infiere la particularidad de la presentación de la hipogammaglobulinemia como un preámbulo de la deficiencia específica de anticuerpos.

C-2455. Pitiriasis rubra pilaris con mutación heterocigota c.356T>C (p.Met119Thr) en el gen CARD14. Reporte de caso

Saira Marlene Cabrera Arias, Beatriz Bayardo Gutiérrez, María Enriqueta Núñez Núñez, Zayra Alejandra López Morales, Alejandra Díaz Terríquez, Carlos Aaron Lafarga Díaz, Oscar Enrique Nova de la Tejera
Hospital Civil de Guadalajara
«Dr. Juan I. Menchaca», Guadalajara, Jalisco.

Introducción: la pitiriasis rubra pilaris es una dermatosis inflamatoria poco frecuente que se caracteriza por pápulas foliculares hiperqueratósicas y placas eritematodescamativas que tienden a evolucionar hacia eritrodermia. El tratamiento es un desafío dado que no hay directrices internacionales disponibles. **Caso clínico:** paciente femenina de cuatro años, originaria de Ixtlahuacán del Río, sin antecedentes de importancia familiares. Inicia a los seis meses de vida con dermatosis generalizada, con eritema difuso y descamación furfurácea. Se inicia abordaje por dermatología quien toma biopsia con resultado estrato córneo compacto, hipogranulosis, hiperparaqueratosis focal, espongiosis leve, acantosis simétrica. Se solicita estudio con resultado de secuenciación genética con alteración heterocigota c.356T>C (p.Met119Thr) en el gen CARD14 y c.502del (p.Val168Serfs*16) en el gen COL7A1. Se inicia manejo con ciclosporina y metotrexato con lo que presentó mejoría clínica. **Discusión:** paciente con eritrodermia y pitiriasis rubra pilaris por alteración en el gen CARD14 en el cual ésta variante aumenta la respuesta de la piel al estímulo de interleucina 17 y 23 creando activación de NF-KB y la vía de la MAPK creando liberación de interleucinas y promoviendo la inflamación en piel, hoy en día en México se han aprobado dos anticuerpos monoclonales secukinumab e ixekizumab los cuales tienen efecto en IL-17. **Conclusión:** la pitiriasis rubra pilaris es una dermatosis inflamatoria papuloescamosa de causa desconocida. Los casos familiares están vinculados a mutaciones genéticas en CARD14. El tratamiento es desafianta y se basa en retinoides orales, con productos biológicos emergentes como opciones prometedoras.

C-2456. Una mirada a las enfermedades autoinflamatorias. Deficiencia de mevalonato cinasa tratada con tocilizumab. Reporte de caso

Alix Sherlyn Monroy García, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Diana G. Ramírez Vázquez, Juan Carlos Bustamante Ogando, Alonso Gutiérrez Hernández, Francisco Eduardo Rivas Larrauri, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la deficiencia de mevalonato cinasa (MVK) es una enfermedad autoinflamatoria autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen MVK, existen cerca de 300 casos reportados a nivel mundial, pocos tratados con tocilizumab. **Caso clínico:** paciente masculino de 1 año, con antecedente de endogamia; a las dos semanas de vida presentó ictericia, fiebre persistente y hepatomegalia, se sospecha de infecciones del complejo TORCH, recibió tratamiento con ganciclovir y valganciclovir. Continuó con fiebre, retraso del neurodesarrollo, desnutrición grave, neumonías virales, infecciones del tracto urinario, citopenias. Se realizó estudio genético con reporte de variante homocigota patogénica del gen MVK exón 11 (c.1162C>T) (p.Arg 388*), es referido a nuestra unidad para su atención. Presentación clínica con hepatomegalia, se realizó biopsia hepática, en la cual se reportó fibrosis portal con formación de puentes (precirrosis), sugerente de hepatopatía autoinmune, se inicia manejo con azatioprina. A su ingreso cumplió criterios de linfohistiocitosis hemofagocítica, manejándose con dexametasona y ciclosporina. Se trató con metilprednisolona, gammaglobulina intravenosa y tocilizumab (8 mg/Kg/dosis, vía intravenosa en esquema mensual), con adecuada evolución clínica, cese de la fiebre y ganancia ponderal. **Discusión:** la fisiopatología en la deficiencia de MVK no se comprende del todo, se asocia a la activación del inflamasoma pírrina y la hipersecreción de IL-1 β , proponiéndose que también puede estar impulsada por otras citocinas (IL-1 α , TNF α e IL-6). El fármaco de primera elección es el antagonista del receptor de IL-1, en la actualidad se plantea el uso de tocilizumab como terapia de tercera línea antes de considerar el trasplante de células madre hematopoyéticas, en algunos casos seleccionados. **Conclusión:** la deficiencia de MVK tiene un espectro de manifestaciones, desde la presentación de inicio temprano hasta

casos con debut tardío, ante la evidencia de una hiperinflación es imperativo el bloqueo de las citocinas involucradas, hoy por hoy el tocilizumab es una opción terapéutica adaptada en nuestro medio.

C-2458. Respuesta temprana exitosa con dupilumab tras fracaso con baricitinib en paciente pediátrico con dermatitis atópica grave

Andrea Ofelia García Vaca, Yair Humberto González Tuyub
Hospital Regional General Ignacio Zaragoza, Iztapalapa, Ciudad de México.

La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad crónica inflamatoria de la piel con una gran morbilidad y afección importante en la calidad de vida. Ésta se clasifica como extrínseca-alérgica e intrínseca-no alérgica. Se utilizan diversas escalas específicas como SCORAD para la evaluación de la severidad. Baricitinib es un inhibidor selectivo reversible de JAK1 y JAK2 con ECAs que demuestran eficacia en DA grave, mientras que dupilumab es un anticuerpo monoclonal IgG4 recombinante inhibidor de interleucina 4 y 13, primer biológico aprobado por la FDA para el tratamiento de la DA grave. Se presenta el caso de un masculino de 16 años con DA desde los siete años, multitratado con antihistamínicos y esteroides tópicos con pobre respuesta. A los 12 años mostró evolución a DA grave, tratado con esteroide sistémico, inhibidores de calcineurina y múltiples esteroides tópicos sin mejoría; como comorbilidad presenta obesidad, contraindicando el uso de esteroide sistémico continuo, por lo que en noviembre de 2023 inicia baricitinib 4 mg/día durante cinco meses, con mejoría los primeros tres meses, y deterioro hacia el quinto mes (SCORAD 75 puntos), requiriendo adyuvancia con esteroide sistémico al no contar con otra opción de tratamiento; cabe mencionar comorbilidades alérgicas (rinitis alérgica y sensibilidad a hongos). Se logra cambio a terapia biológica: dupilumab 300 mg SC cada 14 días con respuesta acelerada a las primeras dos dosis (SCORAD 24 puntos), se suspende esteroide sistémico y se reduce la potencia del esteroide tópico, hasta el momento sin efectos adversos demostrables. Dupilumab ofrece rápida mejoría de las lesiones clínicas y calidad de vida para estos pacientes que, de otro modo, requerirían inmunosupresión continua a largo plazo, además la evidencia de respuesta es robusta con las comorbilidades alérgicas (DA extrínseca) como en nuestro paciente, con ello cobra importancia seguir reforzando las estrategias que nos permitan identificar el endotipo para tratamiento temprano.

C-2459. Ectima gangrenoso como debut de agammaglobulinemia ligada al X. Reporte de caso

Anahí Elizabeth Peña Salas, Ana Paola Macías Robles, Héctor Hugo Campos Téllez, Rosa María Cortés Grimaldo, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Ana Gabriela Escalante Arvizu, Ana Lucía Rivera Contreras, Alexia Moreno Silvestre, Beetsi Analli Chávez Morales, Cristhian Iván Orozco Martínez
UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jalisco.

Introducción: la agammaglobulinemia ligada al X es un error innato de la inmunidad raro, por mutaciones en el gen BTK, en el cual los precursores de células B no completan su desarrollo; se caracteriza por ausencia de células B circulantes y reducción grave de todos los isótipos de inmunoglobulinas. Suelen presentarse con infecciones recurrentes por bacterias encapsuladas y microorganismos oportunistas como *Pseudomonas aeruginosa*, que es el principal agente causal del ectima gangrenoso. **Caso clínico:** masculino de 27 meses de edad, padres sanos, hermano de ocho años con inmunodeficiencia no especificada, tío materno finado a los 18 años. Sin antecedentes personales de importancia. Inicia con cuadro de infección de vías respiratorias superiores y fiebre 39 °C, con aparición

ción de dermatosis en extremidades que se caracteriza por pápulas eritematosas que aumentan de tamaño y cambian coloración central a violáceo y negruzco con secreción no purulenta. Ingrera a hospital, con presencia de sepsis bacteriana, artritis séptica en ambas rodillas y cadera derecha, se aísla *Pseudomonas aeruginosa* en hemocultivo e inician manejo antimicrobiano. Envían a tercer nivel por sospecha de inmunodeficiencia, estudios de laboratorio con neutropenia y linfopenia leve, inmunoglobulinas séricas bajas en todos sus isotipos, subpoblaciones linfocitarias con CD19 0.03%, 1,2,3 dihidrorodamina normal, principal sospecha de agammaglobulinemia ligada al X, se inicia manejo de reemplazo con inmunoglobulina intravenosa, completa 14 días con meropenem y levofloxacino, presenta mejoría de lesiones dérmicas y estado general. **Discusión:** el ectema gangrenoso es común en pacientes inmunocomprometidos, es más frecuente en causas secundarias como neutropenia, leucemia, mieloma múltiple, diabetes mellitus y desnutrición. Los pacientes con agammaglobulinemia ligada al X suelen debutar con infecciones sin pulmonares de repetición por bacterias encapsuladas y rara vez pueden hacerlo con sepsis por *Pseudomonas aeruginosa*. **Conclusión:** agammaglobulinemia ligada al X debe ser considerada en pacientes masculinos previamente sanos con sepsis por *Pseudomonas aeruginosa* y ectema gangrenoso.

C-2460. Neumopatía intersticial como manifestación de una enfermedad autoinflamatoria monogénica

Yoni Abel Lázaro Gil, Ricardo Rioja Valencia,
Selma C. Scheffler Mendoza, Francisco E. Rivas Larrauri,
Saúl O. Lugo Reyes, Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: las enfermedades autoinflamatorias (EAI) son trastornos congénitos del sistema inmune innato que desencadenan hiperinflamación antígeno-independientes. Dentro del grupo están las interferonopatías de tipo I, resultado de una activación aberrante de IFN. **Caso clínico:** paciente femenino, originaria de Michoacán, antecedente de endogamia y consanguinidad. Inició al año de vida con dos episodios de neumonía, dependencia de oxígeno; en la exploración física inicial: lesión eccematosa en dorso de la nariz e hipocratismo digital; estertores tipo velcro generalizados. En los estudios radiográficos afeción pulmonar intersticial, microquistes y patrón en panal de abeja. Anticuerpos antinucleares (1:640), anticitoplasma de neutrófilo patrón perinuclear e hipergammaglobulinemia. Biopsia pulmonar reportó hemosiderosis pulmonar masiva y bronquiolitis folicular sin capilaritis. Ante la sospecha de EAI con neumopatía, se sospechó de COPA versus SAVI; iniciamos tratamiento inmunosupresor con esteroide sistémico, micofenolato de mofetilo e hidroxicloroquina. Hubo pérdida de seguimiento más de un año, se realizó reabordaje encontrando deterioro clínico-radiográfico respiratorio, se agregó nuevo inmunomodulador: sirolimus. Por empeoramiento clínico se inició gammaglobulina humana a dosis inmunomoduladora. Se realizó estudio de secuenciación de exoma, encontrando variante homocigota missense en el exón 7 de TMEM173 (STING1): c.841C>T, p.R281W, compatible con vasculitis de inicio temprano asociado a genes estimuladores de interferón. Se inició inhibidor de molécula pequeña (Jak-2) y ruxolitinib. **Discusión:** las EAI confieren un estado de inflamación aberrante en ausencia de antígenos, sin un patrón clínico bien definido. La variante patogénica en el gen TMEM173 se describió desde 2014 como una interferonopatía con ganancia de función. Datos clínicos que orientan a su diagnóstico son: fiebre, exantema, neumopatía intersticial e hiperinflamación. **Conclusión:** las EAI son un grupo de patologías en expansión constante pero poco reconocidas. Las interferonopatías tienen un espectro de manifestaciones como involucro neurológico, lupus eritematoso sistémico, vasculitis cutánea e inflamación pulmonar. La enfermedad pulmonar intersticial de inicio temprano diferencia a SAVI del resto de las interferonopatías.

C-2461. Presentación atípica de púrpura de Henoch-Schönlein. Reporte de caso

Rubén Waldo Reyes, Rodrigo Hiroshi González Luna
Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza» ISSSTE, CDMX.

Introducción: masculino de 15 años, con epilepsia controlada, inicia con cefalea intensa opresiva, dolor abdominal cólico, sangre en evacuaciones. Urgencias de antibiótico, sin mejoría; 10 días posteriores presenta lesiones petequiales y púrpura palpable dolorosa en extremidades inferiores, rodillas, tórax posterior, glúteos, artralgias y edema maleolar. Cifras tensionales normales. Laboratorios: Hb 16.2, Leu 15.5, Neu 11.5, Linf 1.9, Plaq 344 mil, Crea 0.7, depuración de creatinina normal. EGO sin hematuria o proteinuria, inmunoglobulinas, P-ANCA, C-ANCA, Anti DNAdc normales. Manejo: pulso metilprednisolona 30-40 mg/kg/día, tres dosis. Analgésicos. USG abdominal: normal. AngioTAC (engrosamiento discreto de colon, sin presencia de aneurismas), diagnóstico diferencial descartado de poliarteritis nodosa, se sospecha por edad. Biopsia de piel, reporte de dermatopatología: dilatación capilar, edema endotelial, infiltrado intra y perivascular de linfocitos y granulocitos (neutrófilos y eosinófilos). Evolución: disminución del dolor abdominal y cefalea, desaparición de evacuaciones melénicas, posterior administración de esteroide. Mejoría de lesiones purpúricas. Alta sin complicaciones, continúa con seguimiento. **Discusión:** la púrpura de Henoch-Schönlein (PHS) es la vasculitis más común en pediatría, con una incidencia de 10-20 por 100,000 niños, vasculitis de pequeños vasos que afecta el sistema gastrointestinal, musculoesquelético y renal. Mayor incidencia en menores de 8-10 años. Buen pronóstico, autolimitada, el esteroide disminuye dolor abdominal, articular, pero no previene recurrencias. Con respecto a nuestro paciente hubo retraso en el diagnóstico dado que el síntoma inicial de presentación fue dolor abdominal. La púrpura palpable y artralgias suelen ser los síntomas iniciales. Los síntomas gastrointestinales preceden a las manifestaciones cutáneas en 15-35%. **Conclusión:** en estos casos con sospecha clínica, el diagnóstico se puede realizar por biopsia que revele depósitos de IgA. Se han reportado otros casos con presentaciones atípicas y evoluciones menos favorables, recalando la importancia de tener en cuenta a la PHS, cuando ya se han descartado otras causas de dolor abdominal en pacientes adolescentes o adultos.

C-2462. Neurofibromatosis tipo I y comorbilidades alérgicas

Eduardo Luévanos García, Yair Humberto González Tuyub
Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza», Ciudad de México.

Introducción: la neurofibromatosis tipo 1 es un trastorno autosómico dominante por unas mutaciones en el gen NF1, afecta 1 de cada 3,000 personas. Actualmente se ha enfatizado la prevalencia de las alergias y el papel de los factores inmunes en su etiología.

Caso clínico: antecedente de diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1; inició con sintomatología de rinoconjuntivitis alérgica desde los cinco años, actualmente clasificada como moderada persistente severa. Eosinófilos en sangre 580 cel/mm³, IgE sérica 713 UI/L. Sensibilización a alérgenos alimentarios: clara de huevo 4.16 KU/L, yema 1.38 KU/L, leche de vaca 0.93 KU/L, caseína 2.28 KU/L. Inhalatorios: *cynodon* 8.13 KU/L, *lolium* 88.59 KU/L, *phleum* 42 KU/L, *sorghum* spp. 15.41 KU/L, avena 94.1 KU/L, *quercus* 1.38 KU/L, *ligustrum* 61.03 KU/L, *prosopis* spp. 80.63 KU/L, *populus* 0.41 KU/L, *fraxinus* 27.13 KU/L, *ambrosia* 0.54 KU/L, *taraxacum* 2.05 KU/L, *chenopodium* 61.03 KU/L, *salsola* 91.04 KU/L, *amaranthus* 7.47 KU/L, *atriplex* 2.28 KU/L, *rumex* 30.63 KU/L. Espirometría sin patrón obstructivo con respuesta a broncodilatador (18% de reversibilidad). FENO 52 PPB.

Discusión: las alergias son una comorbilidad frecuente en NF1. En un estudio de 1,660 pacientes con NF1 45.7% tenían algún tipo de alergia, este caso clínico, cuenta con diagnóstico de rinoconjuntivitis, polisensibilidad a alimentos y aeroalérgenos. Existe 20- 40% de

reducción en el riesgo de desarrollar tumores del SNC en personas con NF1 y antecedentes de alergias, aún no se sabe con exactitud el mecanismo protector, pero existe la hipótesis de que la vigilancia regulatoria inmunológica se encuentra mejorada en individuos con estas enfermedades. **Conclusión:** las enfermedades alérgicas son frecuentes en la NF1, por lo que es necesario referir al inmunologo para manejo multidisciplinario, siendo estas, hipotéticamente un mecanismo protector para el desarrollo de tumores de SNC, proceso aún no comprendido y por estudiar.

C-2463. Reporte de caso: deficiencia autosómica recesiva de ARPC1B

Mirza Fernanda Rosario Romero, José Carlos Jiménez González, Francisco Eduardo Rivas Larrauri, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada, Selma Cecilia Scheffler Mendoza

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: se han descrito pocos casos de personas con el síndrome de deficiencia de ARPC1B a nivel mundial; las mutaciones homocigóticas en el gen ARPC1B resultan en la interrupción de la estructura de la proteína relacionada con la actina 2/3 de la subunidad 1B, molécula clave que impulsa la dinámica del citoesqueleto, lo que da como resultado un síndrome autosómico recesivo caracterizado por inmunodeficiencia combinada, disminución de la migración y proliferación de células T, aumento de inmunoglobulina E e inmunoglobulina A y trombocitopenia. **Caso clínico:** femenino de seis años con antecedente de consanguinidad; inició con síntomas al año y dos meses de edad con vasculitis cutánea y por persistencia de lesiones dérmicas, se trató con gammaglobulina, ácido micofenólico y prednisona. A los tres años de edad, presentó múltiples abscesos cutáneos (cervical, submandibular, glúteo izquierdo y pie derecho), por lo cual ameritó hospitalización y uso de múltiples esquemas antibióticos; después inició con artritis de rodillas, codos y tobillos; agregando hidroxichloroquina ante la sospecha de artritis idiopática juvenil. A los cuatro años de edad, inició con sangrado de tubo digestivo en varias ocasiones, se catalogó como alergia a la proteína de leche de vaca. Presentó cuatro episodios de otitis media aguda supurada. Se inició abordaje en 2023, realizando estudio genético que reportó variante patogénica homocigota en ARPC1B. **Discusión:** la ARPC1B es una proteína que impulsa la dinámica del citoesqueleto, al existir modificaciones estructurales, conlleva a la desregulación inmunológica, presentando autoinmunidad, alergia e inmunodeficiencia; siendo estas manifestaciones las que presentó nuestra paciente a temprana edad. **Conclusión:** se trata de un síndrome poco descrito a nivel mundial, lo que retraza la sospecha diagnóstica y aumenta la morbimortalidad; por lo que es importante englobar las manifestaciones clínicas, considerar el uso del panel genético como herramienta diagnóstica y ofrecer tratamiento oportuno, para mejorar la calidad de vida.

C-2464. Paciente con asma grave, déficit selectivo de IgG3 y mutación heterocigota en CFTR (C.254G>A (p. Gly85Glu) (G85E)). Reporte de un caso

Cristhian Iván Orozco Martínez, Beetsi Analli Chávez Morales, Héctor Hugo Campos Téllez, Ana Gabriela Escalante Arvizu, Ana Lucia Rivera Contreras, Anahí Elizabeth Peña Salas, Alejandra Morena Silvestre, Rosa María Cortes Grimaldo, Ana Paola Macías Robles, Martha Adriana Sánchez Ramírez

Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional de Occidente, Guadalajara, Jalisco.

Introducción: presentamos el caso de un adolescente con presencia de atopía, bronquiectasias, error innato humorar y pansinusitis crónica con una mutación en CFTR. **Caso clínico:** masculino de 10 años.

Antecedente heredofamiliar de asma, y un hermano con deficiencia de IgG3 y DM tipo1. Prematuro de 33 SDG. Desde los ocho meses con cuadros de hiperreactividad bronquial y neumonías recurrentes. Asma grave en manejo con terapia biológica anti-IgE. Rinitis alérgica y pansinusitis crónica. Cuenta con IDP, tipo deficiencia selectiva de subclase IgG3, requiriendo de inmunoglobulina a dosis de sustitución. Se solicitó *In vitre* por antecedente de neumonía grave ameritando intubación y uso de VAFO, encontrando mutación heterocigota en CFTR (C.254G>A (p. Gly85Glu)), cloros en sudor normales, sin llegar a diagnóstico de FQ. Desnutrición crónica, bronquiectasias y datos de insuficiencia pancreática. **Discusión:** el diagnóstico de FQ se basa en clínica, evaluación de la función CFTR (prueba de sudor) y el análisis genético. Se han encontrado 1,500 mutaciones en CFTR. La mutación C.254G>A, una mutación el exón 3 (Gly a Glu en posición 85; G85E) se clasifica como causante de FQ. Sin embargo, siempre debe ser interpretado en el contexto clínico del paciente. Pese a que la condición clínica más asociada es FQ (3,128 reportes), también se han reportado otras entidades como las bronquiectasias con o sin elevación de cloros en sudor (518), pancreatitis hereditaria (241), enfermedades genéticas de nacimiento (14), sinusitis crónica y enfermedad pulmonar. **Conclusión:** la fibrosis quística pertenece, según la IUIS, al grupo de defectos congénitos en el número o función de fagocitos. La mutación heterocigótica C.254G>A no solo se ha encontrado en pacientes con FQ, sino también relacionada con otras patologías pulmonares, pancreáticas y genéticas. Es nuestro papel interpretar los resultados genéticos siempre estableciendo una correlación con la clínica del paciente y lo que se reporta en la literatura.

C-2465. Paciente portador de una mutación en el gen STAT3 con ganancia de función y reporte de mutación patogénica para ADA2. Reporte de caso

Maria Isabel Rodríguez Dumas, Marya Lizzeth Rosaldo Solís, Jaime Armando Soto Domínguez, Nathalia Quintanar Félix, Vanessa Daniela Castillo León, Alejandra Rodríguez Carbajal, Miriam Pineda Cruz, Zaira Lorena Escobedo Salcedo, Noemí Gómez Hernández, Efraín Montaño González, Margarita Ortega Cisneros

Departamento de Inmunología Clínica y Alergia. Instituto Mexicano del Seguro Social, Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional de Occidente, Guadalajara, Jalisco, México.

Los síndromes de hiperinmunoglobulina IgE (HIES) son un grupo heterogéneo de errores innatos que comparten manifestaciones que incluyen el aumento de la susceptibilidad a la infección, el eczema y el aumento de la IgE en suero. Reportamos el caso de un paciente que cumplió con los criterios diagnósticos de síndrome Hiper-IgE con posterior estudio genético y evolución clínica. Paciente masculino de 24 años, primogénito obtenido por parto, con *rash* facial desde nacimiento. A los seis meses de edad presenta episodio de neumonía grave, historia de múltiples abscesos cutáneos, candidiasis oral en la infancia y problemas de dentición primaria. A los 14 años se integra diagnóstico de HIES, criterios de Grimbacher 41 puntos y criterios Woellner 44 puntos. Presenta características faciales distintivas: frente prominente, ojos hundidos, puente nasal ancho y paladar alto. En 2019 se detecta linfoma no Hodgkin de células B, por lo que recibió tratamiento con esquema R-CHOP el cual finaliza en 2020 con remisión completa. A los 22 años se decide realizar estudios genéticos por secuenciación del exoma completo, se detectó variante patogénica heterocigota en el transductor de señal y el activador de la transcripción 3 (STAT3), que se asocia con síndrome autosómico dominante con ganancia de función y mutación patogénica adenosina desaminasa 2 (ADA2). En cuanto a la mutación de STAT3, se han identificado dos formas distintas. En este caso registramos la variedad autosómica dominante que es relativamente común en comparación

con la recesiva. Sin embargo, también se identificó mutación en ADA2, la cual clínicamente no parece contribuir con la presentación clínica al contar con una herencia heterocigota. Sin embargo, es importante destacar que este paciente tiene alto riesgo de presentar nuevamente procesos linfoproliferativos. Por lo que el otorgarle un trasplante de células madre hematopoyéticas le brindaría una mejor calidad de vida.

C-2466. Uso de omalizumab y gammaglobulina en la dermatitis atópica grave y alergia alimentaria en errores innatos de la inmunidad (variante heterocigota tipo missense en el exón 11 de desmogleína 1 - DSG1). Presentación de un caso

Vania María Miranda Saavedra, Francisco Eduardo Rivas Larrauri, Alonso Gutiérrez Hernández, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la variante heterocigota de tipo missense en el exón 11 de DSG1 se caracteriza por eritrodermia con queratodermia palmoplantar, hipotricosis e hiper-IgE. Reportamos un paciente con error innato de la inmunidad que debuta con alergia alimentaria y dermatitis atópica refractaria al tratamiento convencional, por lo que se agregó omalizumab y gammaglobulina con adecuada respuesta. **Caso clínico:** inicia a los ocho meses de edad con APLV, hipereosinofilia, hiper-IgE y dermatitis atópica grave considerada como eritrodermia secundaria a inmunodeficiencia. Por sospecha de síndrome de Omenn, hiper-IgE y deficiencia de CARD11, se inició esteroide tópico, inhibidores de calcineurina y gammaglobulina con mejoría parcial. Presentó dos eventos de anafilaxia (Nutella, huevo) indicándose dieta de exclusión. Por persistencia de síntomas se realizó exoma: variante heterocigota en el exón 11 de DSG1. Componentes moleculares de leche (Bos d 8) y huevo (Gal d 1) positivos y ensayo multiplex con sensibilidad a *Fraxinus* y *Cynodon*. Ante las múltiples alergias alimentarias, el alto riesgo de anafilaxia con trazas y coadyuvante a la inmunoterapia, se indicó omalizumab tras lo cual mostró mejoría de lesiones cutáneas y síntomas alimentarios.

Discusión: la desmogleína 1, principal proteína del desmosoma, es el antígeno diana en enfermedades autoinmunes de la piel. En el contexto de errores innatos de la inmunidad, la afección de la función adhesiva del desmosoma y el daño crónico de la epidermis justifica el uso de gammaglobulina inmunorreguladora. El omalizumab como anticuerpo monoclonal anti-IgE al unirse a la porción Fc de la IgE y bloquear la interacción FcεR, se relaciona a refractariedad de terapia convencional y en pacientes con riesgo de anafilaxia según sensibilización. **Conclusión:** las mutaciones dominantes, recesivas y la enfermedad cutánea autoinmune mediada por autoanticuerpos contra la desmogleína 1 presentan heterogeneidad fenotípica de alergia, justificando el omalizumab como regulador de la degranulación mastocitaria y autoinmunidad mediada por el papel patogénico de la IgE.

C-2467. Patrón de citocinas inflamatorias en un paciente con EK y aneurismas gigantes. Reporte de caso

Nancy Edith Robles Pállares, María Fernanda Martínez Sandoval, Gerardo Pavel Espino, Daniel Enrique Aguilar Soto, Luisa Berenice Gámez González

Instituto Mexicano del Seguro Social, Chihuahua, Chihuahua.

La enfermedad de Kawasaki (EK) es una vasculitis sistémica cuya afectación predomina en niños < 5 años. Su importancia radica en las secuelas a nivel coronario. La expresión de citocinas proinflamatorias puede orientar a la implementación de opciones de tratamiento adicional al manejo convencional, en casos severos. Presentamos el caso de EK severa y su expresión de citocinas inflamatorias pre y post-infusión de inmunoglobulina intravenosa (IGIV). Femenino

de cuatro años, presenta fiebre de ocho días de evolución y dolor abdominal. Posteriormente inyección conjuntival y labios fisurados. Recibe manejo con aciclovir y antipirético, sin mejoría. A su ingreso se encuentra febril e irritable; signos vitales: TA 94/63 mmHg, FC168x', FR28x', Spo₂ 93%, a la exploración física: inyección conjuntival bilateral, queilitis, queilosis, adenopatía cervical > 1.5 cm, eritema de manos, pies y área perineal. Estudios de laboratorio: hemoglobina 10.2 g/dL, leucocitos 20,000 µL, neutrófilos 15,700 µL, linfocitos 3,300 µL, plaquetas 413,000 µL, PCR 96 mg/dL, VSG 38 mm/h, AST 23.40 U/L, ALT 30 U/L, triglicéridos 230 mg/gL, ferritina 394 ng/mL, ProBNP 1,893 ng/mL, troponina ≤ 3.0, dímero D 2,906 ng/mL, IL6 250 pg/mL, IL10 250 pg/mL, IL2 180 pg/mL, IL4 120 pg/mL, IL17A 80 pg/mL. Ecocardiograma: dilatación aneurismática de arteria coronaria izquierda (ACI), derecha (ACD) y valvulitis mitral. AngioTAC: ACI 6 mm (z score 12.29), ACI 5.7 mm (z score 14.89). Se diagnostica EK severa y se inicia manejo con IGIV (2 gr/kg/do), ASA (30 mg/kg/d), metilprednisolona (2mgkgd), requiere de una segunda dosis de IGIV y metilprednisolona (30 mg/kg/d) por refractariedad a tratamiento. Presenta mejoría clínica, con remisión de fiebre, mejora sus parámetros inflamatorios, sobre todo de IL6 posterior a retratamiento. Se egresa con anticoagulación. La importancia del diagnóstico oportuno de la EK sigue siendo de vital importancia para evitar complicaciones coronarias. El mejor conocimiento de la expresión de citocinas inflamatorias implicados en la fisiopatología de la EK en nuestra población mexicana puede ser de utilidad para implementar tratamientos coadyuvantes al manejo convencional. En nuestra paciente, los pulsos de esteroide asociados a IGIV, fueron de utilidad en el control de la actividad inflamatoria vascular.

C-2468. Deficiencia de G6PC3 manifestaciones clínicas e inmunológicas para un diagnóstico temprano. Presentación de caso clínico

María Isabel Solís Gamboa, Paola Rodríguez Santaolaya, Saúl O. Lugo Reyes, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Juan Carlos Bustamante Ogando, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la deficiencia de G6PC3 (glucosa-6-fosfatasa-subunidad-catalítica-3) se caracteriza por neutropenia congénita grave, infecciones bacterianas recurrentes, patrón venoso superficial prominente, defectos cardíacos congénitos y urogenitales. Hasta la fecha, se han descrito al menos 57 pacientes con deficiencia de G6PC3 demostrando un amplio espectro fenotípico, de ahí la importancia de reconocer las principales características clínicas para un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno. **Caso clínico:** masculino de dos años nueve meses de edad con consanguinidad positiva, criptorquidia bilateral, desnutrición, úlceras orales y antecedente de múltiples abscesos odontogénicos, hospitalizaciones por bronquiolitis, gastroenteritis infecciosa y absceso del glúteo a los dos años de edad. Exploración: microcefalia, paladar ojival, ganglios submandibulares, soplo sistólico foco mitral GII con desdoblamiento fijo de segundo ruido, abdomen globoso con patrón venoso colateral, criptorquidia bilateral y piel laxa. Se descartaron defectos en la fagocitosis con un índice de oxidación de 50%, cuantificación de inmunoglobulinas y subpoblaciones de linfocitos encontrando únicamente CD4 y CD19 por debajo de cifras para la edad. Durante su estancia hospitalaria se identificó neutropenia persistente y debido a hallazgos clínicos se inició tratamiento con filgrastim y profilaxis antibiótica. Posteriormente se confirmó variante homocigota de tipo delección de un solo nucleótido en el exón 1 de G6PC3: c.210delC(p.Phe71SerfsTer46) fue valorado por cardiología, endocrinología y gastroenterología. **Discusión:** dentro de las neutropenias congénitas graves, la deficiencia de G6PC3 es una de las causas menos frecuentes (<1/1'000,000) sólo 2%, sin embargo, con un fenotipo que orienta su sospecha diagnóstica para

un inicio temprano de tratamiento y abordaje integral. **Conclusión:** el reconocimiento de un paciente con neutropenia grave, infecciones en los primeros meses de vida, presencia de patrón venoso colateral, defectos urogenitales y/o cardíacos nos obliga a sospechar en deficiencia de G6PC3 y dan la oportunidad de iniciar tratamiento previo a la confirmación del defecto genético.

C-2469. Osteomielitis por *Serratia ureilytica* como manifestación pivote de enfermedad granulomatosa crónica (EGC): reporte de caso

Hiromi Onuma Zamayo, Selma Scheffler Mendoza, Lizbeth Blancas Galicia, Nancy Evelyn Aguilar Gómez
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

La EGC es un error innato de la inmunidad (EII) que se caracteriza por defectos en el complejo NADPH oxidasa y desarrollo de infecciones graves; sin embargo, las osteoarticulares son de las menos reportadas. Se describe el caso de un paciente masculino de dos años, originario de Xicola, con antecedente de otitis media aguda y neumonías de repetición, admitido en un hospital de tercer nivel por fiebre y dolor en tobillo izquierdo de tres semanas de evolución. Al examen físico: adenopatías cervicales, edema y dolor en tobillo izquierdo. Los análisis clínicos reportaron: Hb 9g/dL, Hto 29.3%, leucocitos 17,200 cel/µL, neutrófilos 10,300 cel/µL, linfocitos 5,200 cel/µL, plaquetas 641,000 cel/µL. VSG 93 mm/Hr PCR 15.3 mg/dL. Las imágenes radiográficas y ultrasonográficas revelaron líquido en la articulación tibioastragalina izquierda. La resonancia magnética identificó una colección adyacente al maléolo lateral con tenosinovitis del músculo peroneo. La gammagrafía ciprofloxacino-Tc99 mostró hipercaptación en hueso calcáneo y talón izquierdo. El tratamiento inicial con cefalotina se modificó por fiebre persistente a linezolid, con resección del foco infeccioso e impregnación antibiótica. El análisis histopatológico de biopsia ósea identificó *Serratia ureilytica* añadiendo cefepima y realizando otro desbridamiento quirúrgico. Debido al aislamiento del microorganismo, se solicitó IgG con hipergammaglobulinemia, se realizó la prueba de dihidrorodamina la cual reportó un índice de oxidación 7.5 y se identificó un defecto en la expresión de gp91phox, CYBB como gen responsable, lo que confirmó el diagnóstico de EGC. Por adecuada evolución, se egresó con ciprofloxacino. **Discusión:** el aislamiento microbiológico representa un reto diagnóstico y es clave para la sospecha y abordaje de pacientes EII. Ante una infección por *Serratia ureilytica* se debe realizar una rápida evaluación para EGC. **Conclusión:** la identificación de microorganismos atípicos en patologías osteoarticulares es un signo de alerta para identificar pacientes con defectos en el estallido respiratorio de leucocitos e iniciar un tratamiento específico.

C-2470. Impacto en calidad de vida tras el uso de rituximab en proteinosis alveolar autoinmune: Reporte de caso

Donaldo Abraham Rodríguez Hernández, Noemí Gómez Hernández
Hospital Especialidades, Centro Médico Nacional
Occidente, Guadalajara, Jalisco.

Los reportes de casos acerca de la proteinosis alveolar son limitados, este estudio con positividad de anticuerpos anti-GM-CSF y uso de anti-CD-20 podría contribuir a una serie de casos en México. Paciente femenino de 31 años con diagnóstico de proteinosis alveolar autoinmune, historial de alergia a trimetoprima/sulfametoaxazol y carga genética para lupus eritematoso sistémico. Refiere tos crónica desde la infancia, acompañada de expectoración hialina, disnea de moderados esfuerzos e infecciones de vías respiratorias recurrentes, en tratamiento con múltiples antimicrobianos. De 2018 a 2021 cursó con múltiples cuadros de infección de vías respiratorias superiores, es valorada por neumología con lavado broncoalveolar refiriendo diagnóstico de proteinosis alveolar, TACAR con patrón en «crazy paving» y gammagrama ventilación

perfusión con hipertensión arterial pulmonar. Por medio particular, en 2022 se realiza detección de autoanticuerpos dirigidos al GM-CSF y disminución de fosforilación STAT5, concluyendo diagnóstico. En 2023 es enviada por el servicio de neumología a nuestro servicio, con antecedente de 15 lavados broncoalveolares, con disminución de respuesta a estos, por lo que en nuestra valoración incluimos inmunoglobulinas y subpoblación de linfocitos, los cuales se encontraban dentro de la normalidad y se decide aplicación de rituximab 1,250 mg en dos dosis. Posteriormente la paciente refiere mejoría en calidad de vida mediante cuestionarios, así como saturación basal mayor de 92%, en espera del nuevo gammagrama ventilación perfusión y nueva TACAR. En los estudios pivot para justificar el rituximab, se incluyen enfermedades mediadas por autoanticuerpos, siendo el tratamiento de segunda línea después del lavado broncoalveolar. Como medidas objetivas de respuesta es el gammagrama ventilación perfusión con disminución de HAP, así como TACAR.

C-2471. Enfermedad de Kawasaki atípica en paciente con enfermedad granulomatosa crónica

Ricardo Rioja Valencia, Alonso Gutiérrez Hernández, Yoni Lázaro Gil, Abril Amaro Leal
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es un defecto de la fagocitosis. En la EGC hay una deficiencia de especies reactivas de oxígeno (ROS) intracelulares y extracelulares producidas por defectos en el complejo de la NADPH (nicotinamida-adenina-dinucleótido fosfato) oxidasa. Las manifestaciones clínicas se distinguen por infecciones recurrentes y un estado inflamatorio. En el caso de este paciente, presentó un estado inflamatorio relacionado con la enfermedad de Kawasaki, algo que casi no se ha reportado en la literatura. Inicia con presencia de aumento de volumen en región cervical anterior izquierda, dolorosa, con hiperemia asociada con limitación para los movimientos de rotación, posteriormente presentó alza térmica cuantificada en 40 °C, se solicita USG cervical de control en donde se reporta con ganglio cervical abscedado izquierdo, por lo que se inicia manejo con clindamicina. Presentó deterioro ventilatorio secundario a neumonía asociada a los cuidados de la salud, en manejo con meropenem y se realizó PCR SARS-CoV-2 y serología con resultado negativo. Al no presentar la respuesta deseada se realiza ecocardiograma que reporta aneurismas pequeños y mediano, respectivamente. Con lo anterior se deja diagnóstico de enfermedad de Kawasaki atípica, se administró dosis de inmunoglobulina a 2 gr/kg/d. Posterior, se realiza extubación de forma programada y exitosa. Termina esquema antibiótico y egresa. Por patología de base, se manera inicial se sospechó de solo absceso cervical, pero, debido a la evolución tórpida del paciente, así como a los hallazgos en el ecocardiograma, se obliga a sospechar de vasculitis de mediano calibre como enfermedad de Kawasaki, ya que es la primera causa de desarrollo de aneurismas coronarios en pacientes pediátricos. La importancia de este caso es nunca dejar de lado afecciones como vasculitis en errores innatos de la inmunidad, porque en estos pacientes pueden presentar manifestaciones atípicas, que pueden ser de difícil diagnóstico.

C-2472. Terapia biológica en el manejo de hidradenitis supurativa en adolescente de un hospital de tercer nivel. Revisión de la literatura

Ana Gabriela Escalante Arvizu, Rosa María Cortés Grimaldo, Héctor Hugo Campos Téllez, Ana Paola Macías Robles, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Anahí Elizabeth Peña Salas, Ana Lucía Rivera Contreras, Alejandra Moreno Silvestre, Cristhian Iván Orozco Martínez, Beetsi Analli Chávez Morales
UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional
de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jalisco.

Introducción: la hidradenitis supurativa es una enfermedad inflamatoria crónica y recurrente cutánea, predomina en mujeres con edad media de 20 años; hay casos poco frecuentes de inicio en menores de 13 años. Se caracteriza por nódulos y abscesos dolorosos, cicatrices desfigurantes, infecciones recurrentes, comorbilidades y alteraciones inmunológicas. Acorde a la IUIS 2022 es un error innato de la inmunidad de defectos de la inmunidad innata. **Caso clínico:** femenino de 14 años con antecedente de madre con hidradenitis supurativa desde los 31 años. Cuadro de rinoconjuntivitis a los nueve años, sin tolerar ITE. Inició a los siete años con abscesos y cicatrices en áreas intertriginosas con secreción fétida; se diagnosticó a los nueve años hidradenitis supurativa, clasificada como grave por escalas de severidad de Hurley modificado en estadio III e iHS4 de 41 puntos. Se manejó con clindamicina durante seis meses y después con isotretinoína 15 meses, refiriendo exacerbaciones con ambos. Se abordó el sustrato inmunológico sin alteraciones en laboratoriales; se realizó estudio genético encontrando variantes heterocigotas (PAX6 y TNL1) no relacionadas con esta entidad. Desarrolló blefaritis bilateral, queratitis intersticial e infecciones recurrentes provocando disminución en agudeza visual progresiva recibiendo ciclosporina. Al persistir en estado grave se inició terapia biológica anti-TNF- α , adalimumab, en enero de 2024, con dosis inicial de 80 mg, posteriormente 40 mg cada 15 días. Actualmente con mejoría, disminuyeron las secreciones en lesiones, con recuperación de la agudeza visual. **Discusión:** adalimumab es un inhibidor de TNF- α aprobado por la FDA en mayores de 12 años, aunque su uso es basado en adultos. Se reporta mejoría en dermatosis, posterior a la semana 12 de tratamiento, con resolución completa a 11.5 meses. También hay mejoría en comorbilidades como enfermedad inflamatoria ocular, como en nuestra paciente, aunque menos reportado. **Conclusión:** adalimumab es un tratamiento adecuado para adolescentes en estadios graves; se necesita mayor seguimiento para visualizar impacto en la severidad.

C-2473. Variante de GFI1 asociada a neutropenia congénita e hipogammaglobulinemia. Reporte de caso

Lorena Danae Hernández Pineda, Alix Sherlyn Monroy García, Ana María González Gaviláñez, José Alonso Gutiérrez Hernández, Melissa Espinosa Navarro

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la neutropenia congénita es una enfermedad rara, comprende una variedad de rasgos fenotípicos heterogéneos, habitualmente se presenta con infecciones recurrentes durante el primer año de vida. Las mutaciones autosómicas dominantes de GFI1 causan neutropenia crónica pero su asociación con hipogammaglobulinemia no es frecuente. **Caso clínico:** femenino pretérmino de 32.2 semanas de gestación, producto de la gesta 4 de madre con antecedentes de dos abortos y un óbito e hipotiroidismo subclínico no autoinmune. Presentó estenosis hipertrófica del píloro resuelta con pilorotomía de Ramstedt, se evidencia neutropenia y monocitosis desde el nacimiento, sin compromiso de otras líneas celulares. Desarrolla además hipogammaglobulinemia; aspirado de médula ósea con detención de la maduración celular. Dentro del abordaje se reporta un panel genético para errores innatos de la inmunidad con variantes de significado incierto (VUS), donde destaca GFI1 c.314T>A, en estado heterocigoto, asociada con neutropenia congénita grave tipo 2 con herencia autosómica dominante y susceptibilidad a leucemia mieloide aguda; además otras VUS heterocigotas en el gen IKBKB. Se dio tratamiento con factor estimulador de colonias de granulocitos y gammaglobulina, presentando adecuada evolución. **Discusión:** GFI1 (represor transcripcional independiente del factor de crecimiento 1) controla la diferenciación de células madre hematopoyéticas mediante múltiples genes diana y microARN reguladores. Los pacientes con defecto en GFI1 presentan detención de la maduración mieloide y por tanto neutropenia además de predisposición a infecciones recurrentes, sin asociarse a disfunción

en la producción de anticuerpos (hipogammaglobulinemia); por lo que se considera la participación de la VUS en IKBKB, que podría condicionar infecciones sinopulmonares recurrentes, desregulación inmune, inflamación, defectos epiteliales y linfopenia. **Conclusión:** el presente caso demuestra que es importante realizar el diagnóstico genético y nos exhorta a considerar que en presentaciones atípicas (neutropenia profunda persistente e hipogammaglobulinemia), puede existir una posible asociación poligénica. Considerar esto nos permite otorgar el tratamiento adecuado, mejorar el pronóstico y otorgar a la familia el consejo genético oportuno.

C-2474. Reporte de caso de síndrome de Omenn en Hospital de atención pediátrica de tercer nivel

Nancy Aislinn Tonix Ramírez, Esmeralda Nancy Jiménez Polvo, Fernando Javier Sandoval Silva
Hospital Infantil de Tlaxcala, Tlaxcala.

Introducción: el síndrome de Omenn, se caracteriza por ser una inmunodeficiencia primaria (IDP) combinada severa asociada con eritrodermia, hepatoesplenomegalia, linfadenopatía, eosinofilia e IgE elevada. Se han descrito como responsables de esta peculiar inmunodeficiencia mutaciones hipomórficas hereditarias en los genes activadores de recombinación 1 y 2 (RAG1 y RAG2), en los genes ARTEMIS y de forma más reciente, defectos en los genes IL7RA y RMRP. **Material y métodos:** análisis de caso clínico, revisión de la literatura. **Caso clínico:** recién nacida del sexo femenino, con sintomatología de inicio a los 15 días de vida extrauterina, con lesiones cutáneas eritematosas generalizadas tipo erupción, irritabilidad y descamación. La paciente también tiene antecedentes de una hermana que presentó un cuadro similar y falleció a los dos meses de edad por sepsis. Esto nos lleva a sospechar del síndrome de Omenn. Fue evaluada por inmunología y genética, quienes solicitaron hemograma completo (BH) e inmunoglobulinas. Los resultados de laboratorio mostraron eosinofilia hipogammaglobulinemia de predominio de IgG. Fue hospitalizada y se le administró tratamiento con gammaglobulina intravenosa, profilaxis antimicrobiana y antifúngica. La paciente fue referida para trasplante de células progenitoras hematopoyéticas, con mal pronóstico de vida sin trasplante de las mismas. **Discusión:** se evidenció error inmunológico congénito severo, eritrodermia, eosinofilia, hipogammaglobulinemia, desafortunadamente debido a la evolución de la paciente no fue posible realizar pruebas genéticas moleculares. **Conclusión:** las IDP son potencialmente graves; el diagnóstico inmunológico y el tratamiento con trasplante de médula ósea o de células madre hematopoyéticas están implicados en su pronóstico cuando se interviene de manera oportuna.

C-2475. Dermatitis atópica de difícil control, uso de biológico. Reporte de caso y revisión de literatura

Nayeli Pérez Moreno, Yaneth Aly Piña Villaseñor, Marlene Liliana Sandoval Cota, Manuel Alejandro Cruz Moreno, Ricardo Nava Jácome, Blanca Elena Castro Magdonel
Hospital Regional PEMEX, Villahermosa, Tabasco.

La dermatitis atópica (DA), es una enfermedad inflamatoria crónica de la piel, altamente pruriginosa que se manifiesta a través de lesiones que incluyen eritema, xerosis, erosiones/excoriaciones, costras y liquenificación. La etiología multifactorial, su creciente frecuencia de las formas más severas y la dificultad para el control de los síntomas, afectan la calidad de vida del paciente y sus familias, lo que la hace realmente compleja y difícil de tratar. Se trata de masculino de ocho años de edad, familiares directos con atopía, multitratado por pediatría, psicología, psiquiatría, dermatología y alergología por DA de difícil control. Panel de alérgenos inhalables positivo para ácaro, perro y *Candida albicans*, IgE sérica de 5,578 UI/mL. Clínica actual: xerosis y excoriaciones generalizadas en región facial, tórax, abdomen y

piernas, acompañado de prurito intenso en el baño diario y el sueño. Inició tratamiento con ciclosporina, deflazacort y dupilumab durante 15 días, con mejoría parcial. Se decidió disminución progresiva de dosis de ciclosporina y deflazacort, se continuó tratamiento con dupilumab, mostró mejoría progresiva con disminución de lesiones en hasta 80% y mejoría significativa del prurito. El desarrollo de nuevos tratamientos que mejoran el control de la DA en pacientes con patologías severas, reducen la necesidad de las terapias inmunosupresoras con riesgo de efectos secundarios potencialmente graves. El uso de dupilumab en DA de moderada a grave ha demostrado buenos resultados en pacientes sin respuesta al tratamiento con CE tópicos e inmunosupresores. Se recomienda su uso por sus mecanismos de acción muy específicos, sin afectar órganos vitales o causar inmunosupresión. Dupilumab es el primer y único biológico específico para DA autorizado en México, es un fármaco modificador de la enfermedad, se aconseja su uso siempre considerando la relación riesgo/beneficio, disponibilidad y costo, con la finalidad de mejorar el prurito, la calidad de vida y del sueño de los pacientes.

C-2476. Esofagitis eosinofílica, reto diagnóstico. Reporte de caso

Yaneth Aly Piña Villaseñor, Manuel Alejandro Cruz Moreno, Ricardo Nava Jácome, Nayeli Pérez Moreno
Hospital Regional PEMEX, Villahermosa, Tabasco.

La esofagitis eosinofílica (EoE), una enfermedad esofágica inflamatoria, crónica de base inmunológica que se caracteriza por síntomas de disfunción esofágica, inflamación eosinofílica transmural, hallazgos endoscópicos e histológicos con eosinofilia mayor a 15 eosinófilos por campo. Causa significativa de morbilidad con impacto en la calidad de vida. Masculino de tres años de edad, cursa a partir de las dos semanas de vida hasta la edad actual con cólico abdominal, vómitos y cuadros recurrentes de gastroenteritis aguda con respuesta parcial a tratamiento, alergia a huevo y a proteína de leche de vaca (APLV), dermatitis y rinitis atópica, finalmente se sospecha de dispepsia se realiza endoscopia con estudio anatomopatológico con biopsia a esófago y duodeno, se reporta infiltrado de eosinófilos 40 por campo, se inicia tratamiento dietético y farmacológico. Actualmente sin síntomas ni tratamiento farmacológico. La enfermedad puede aparecer a cualquier edad con una media al diagnóstico de 6-12 años. En Latinoamérica no hay estudios que determinen la prevalencia de EoE en la población, pero un estudio realizado en México en 2015 encontró EoE en 4% de pacientes con síntomas de enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE) que no respondieron a tratamiento con inhibidor de bomba de protones (IBP) e identificó como factores de riesgo edad menor de 45 años, disfagia y atopía. La EoE es una enfermedad de causa significativa de morbilidad en población adulta y pediátrica con impacto en la calidad de vida; el conocimiento sobre la historia natural de la enfermedad es limitado por lo que su diagnóstico y tratamiento precoz es clave para evitar sus complicaciones como estenosis y disfunción esofágica grave, la mayor aprobación de fármacos para su tratamiento aumenta las posibilidades de éxito terapéutico. Se necesitan estudios prospectivos para seguir definiendo cómo las intervenciones terapéuticas específicas modulan la patogénesis de la enfermedad a lo largo del tiempo.

C-2477. Expresión clínica del síndrome de ataxia-pancitopenia por variante del gen SAMD9L. Reporte de caso

Ana Lucia Rivera Contreras, Ana Paola Macias Robles, Héctor Hugo Campos Téllez, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Rosa María Cortés Grimaldo, Anahí Elizabeth Peña Salas, Ana Gabriela Escalante Arvizu, Alexia Moreno Silvestre, Beetsi Anali Chávez Morales, Cristhian Orozco Martínez
UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jalisco.

Introducción: el síndrome de ataxia-pancitopenia (ATXPC), es una entidad poco frecuente, causada por variantes patogénicas de ganancia de función del gen supresor de tumores SAMD9L. Se caracteriza por manifestaciones de expresividad variable hematológicas y neurológicas. Se encuentra dentro de los errores innatos de la inmunidad de fallo de médula ósea, grupo IX de la IUIS 2022.

Caso clínico: femenino de cinco años con antecedente de padre con síndrome cerebeloso, sin defecto de la inmunidad. Debuta con pánctopenia al mes de vida, la cual se mantiene persistente sin otras manifestaciones. A los tres años presenta neumonía en tres ocasiones y se realiza abordaje inmunológico encontrando deficiencia moderada de respuesta a antígenos polisacáridos, se inicia inmunoglobulina IV a dosis reemplazo. Continúa presentando pánctopenia variable; aspirados de médula ósea reportados con hipocelularidad, sin nichos hematopoyéticos. A los cuatro años, progresó con altos requerimientos transfusionales, se le realiza panel molecular para inmunodeficiencias reportando variante heterocigota SAMD9L c.2627T>C (p.Ile876Thr) de significado incierto. Se mantiene estable, sin infecciones, con profilaxis antimicrobiana, antimicótica, corticosteroides por tiempo indefinido, ácido fólico y análogos de trombopoyetina. Sin manifestaciones neurológicas, TAC de cráneo con hipoplasia cerebelosa e hipotrofia global. A los cinco años presenta inmunofenotipo compatible con leucemia mieloide aguda M5. **Discusión:** se han identificado 111 individuos de 36 familias con una variante patogénica en SAMD9L, la cual ha demostrado una amplia gama de manifestaciones con predominio hematológico 80% sobre neurológico 75%. La progresión a leucemia mieloide esta reportada en 4% con 14 casos reportados.

Conclusión: dada la expresividad variable del síndrome ATXPC, las citopenias en todos los linajes celulares representan un punto clave para la sospecha diagnóstica, hay reportes de ausencia de manifestaciones neurológicas a pesar de la presencia de atrofia cerebelosa, como en este caso. La heterocigosidad del gen SAMD9L, de significado incierto, no confirma ni descarta la enfermedad sin adecuada correlación clínica.

C-2478. Error innato de la inmunidad asociada a variante patogénica en TOP2B. Reporte de caso

Rosa Arcelia Cano De La Vega, Tania Barragán-Arévalo, Selma Scheffler-Mendoza
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: el síndrome de Hoffman, enfermedad rara descrita hasta ahora en tres familias en quienes se identificaron variantes heterocigotas en gen TOP2B, afectan la activación del ADN de topoisomerasa 2 (TOP2B). Presentan defectos inmunológicos en linfocitos B (LB), pero no en linfocitos T; son la primera descripción de un síndrome monogénico definido que no solo afecta la cantidad de LB maduros que sobreviven durante el desarrollo, sino también su capacidad para responder adecuadamente al estímulo. **Caso clínico:** masculino producto de gesta 1, padres jóvenes sanos, sin antecedentes heredofamiliares patológicos, reportan malformaciones faciales y polihidramnios en ultrasonido del quinto mes de gestación; nace a las 37 semanas, en Hospital Materno Infantil, vía abdominal ante posibilidad de dificultad respiratoria, adecuado peso y talla, APGAR 8/9, exploración física: microtia grado I bilateral, implantación baja de pabellones auriculares, ablafaron párpado inferior, puente nasal deprimido, narinas antevertidas, filtrum corto, micrognatia, macrostomia, protrusión de lengua, tubérculo genital de 2 cm, no se palpan gónadas, hipoplasia de primer y quinto dedo en extremidades superiores, clinodactilia del quinto bilateral, extremidades inferiores con desviación del primer ortejo y sindactilia cutánea de todos los dedos. Con dos procesos infecciosos, neumonía adquirida en la comunidad y varicela, sin complicaciones. Se realizó secuenciación de exoma completo donde se identificó variante patogénica en estado heterocigoto en gen TOP2B c.1912G>A (p.Gly638Ser). Se realizó secuenciación nucleo-

tídica tipo Sanger en ambos padres y se confirmó que la variante es de novo. **Discusión:** la variante en TOP2B además de defectos congénitos asocia inmunodeficiencia de LB, al ser inmunodeficiencia de anticuerpos esperamos manifestaciones después de los seis meses de vida, con subpoblaciones de linfocitos evidenciamos la ausencia de LB CD20+, con plan de administrar gammaglobulina sustitutiva. Estos pacientes carecen de LB en sangre periférica con niveles dramáticamente reducidos pero detectables de inmunoglobulinas circulantes. **Conclusión:** el diagnóstico genético de enfermedades complejas ofrece oportunidad de precisión y tratamientos oportunos. Dada la complejidad del desarrollo de LB, es probable que aún queden por revelar muchos otros defectos genéticos asociados.

C-2479. Dermatomiositis juvenil - Reporte de dos casos en hospital de atención pediátrica terciaria

Itzel Chichino Pinto, Nancy Esmeralda Jiménez Polvo
Hospital Infantil de Tlaxcala.

Introducción: la dermatomiositis juvenil (DMJ) es una enfermedad autoinmune sistémica rara, que se caracteriza por lesión cutánea y debilidad muscular. Incidencia: dos a cuatro casos por millón. No se conoce la causa exacta. La predisposición a DMJ puede exacerbarse por factores ambientales. La inflamación inmunomediada que conlleva a una vasculopatía sistémica que afecta a las células endoteliales.

Casos clínicos: **Caso 1:** femenino de nueve años, con siete meses de evolución con debilidad muscular progresiva, pérdida de masa muscular, artralgias de muñecas y rodillas, astenia, lesiones eritematosas y edema en cara, fiebre de 38.7 °C. Exploración: exantema violáceo-eritematoso escamoso en frente, región malar y párpados. Pápulas de Gottron en articulaciones metacarpofalángicas bilaterales, disminución de masa muscular y fuerza muscular 2/5. CK 35.3, CKMB 25.2, AST 56.5 (18-36), ALT 59.6 (9-25) DHL 419 (192-321). Sospecha de DMJ, se solicitó aldolasa, electromiografía y biopsia muscular, resultados compatibles con DMJ. **Caso 2:** femenino de cuatro años, con dos meses de evolución con caídas recurrentes, lesiones cutáneas eritematosas en cara, artralgia de rodilla y debilidad muscular. Exploración: región malar, frente y párpados con eritema eritematovioláceo. Extremidades con fuerza muscular, pápula de Gottron tercer dedo de mano izquierda. CK 18172, CKMB 300, ALT 307 (9-25), AST 924 (21-44), DHL 3593 (192-321). Se solicitó aldolasa y electromiografía compatibles con DMJ. Manejo inmunosupresor. **Discusión:** la DMJ es una enfermedad rara, su diagnóstico utiliza de criterios puntuales. Los casos presentados son DMJ definitivo por la presentación de cinco criterios diagnósticos; basados en los criterios de Bohan y Peter, se comprobó que las pacientes cumplían con los criterios muscular, dermatológico, enzimático, electromiográfico e histopatológico, con lo que se confirma el diagnóstico. La biopsia debe ser solicitada para confirmar un diagnóstico difícil. **Conclusión:** la sospecha pronta, tratamiento adecuado y seguimiento oportuno, han contribuido al buen pronóstico y prevención del desarrollo de complicaciones como calcinosis y a mejorar la calidad de vida de las pacientes.

C-2480. Presentación de afección multisistémica (serositis) en paciente con lupus eritematoso sistémico. Reporte de caso

Eduardo Alejandro Zúñiga Juárez, Rodrigo Hiroshi Gonzalez Luna
Hospital Regional Ignacio Zaragoza, CDMX.

Introducción: se presenta una paciente con diagnóstico de base de lupus eritematoso sistémico, cursa con complicaciones multisistémicas. Cabe destacar que la paciente ya se encontraba en manejo y con aparente apego adecuado al tratamiento. **Caso clínico:** femenina de 14 años con LES, diagnóstico confirmado desde septiembre 2023, por reumatología, en manejo con hidroxicloroquina 200 mg, azatioprina y etoricoxib. El 22 de febrero de 2023, inicia con disnea de medianos

esfuerzos, además de sintomatología gastrointestinal como náusea y vómito. Agregándose el 28 de febrero de 2024 taquicardia y tensiones arteriales por debajo de lo esperado para la edad. El 29 de febrero de 2024 acude a unidad de urgencias de hospital de tercer nivel donde se ingresa para iniciar protocolo de estudio y manejo del LES. Se toman estudios de imagen en los que se observa derrame pleural masivo derecho y derrame pericárdico con un volumen de 350 mL. Pasa a terapia intensiva donde se coloca sonda endopleural y se realiza pericardiocentesis, obteniendo un volumen de 350 mL. Se manejó con bolos de prednisona a una dosis de 1 gramo al día. Presenta mejoría gradual clínica. **Discusión:** se estima que hasta 60% de los pacientes con LES han experimentado dificultad respiratoria en algún momento, mientras que se han descubierto pruebas de función pulmonar anormales en alrededor de 30-40% de los pacientes y anomalías visibles en tomografías computarizadas en alrededor de 55-70% de los pacientes. La pericarditis es común con lupus eritematoso sistémico entre los pacientes que ingresan a las etapas avanzadas, su tasa de incidencia oscila entre 23-27%. Es poco común que la pericarditis se produzca en forma de derrame pericárdico, siendo usualmente casi 6% de los casos, según las estadísticas. **Conclusión:** las complicaciones en lupus son frecuentes, sin embargo, la asociación entre las que presentó nuestro paciente son raras y requieren manejo de urgencia y vigilancia multidisciplinaria.

C-2481. Ganancia de función en NLRC4, autoinflamación y autoinmunidad como parte del espectro de inmunodeficiencia común variable monogénica

Estefany Graciela Mamani Velásquez, Lina María Castaño Jaramillo, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada, Saul O. Lugo Reyes

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la inmunodeficiencia común variable (IDCV), es un error innato de la inmunidad que abarca un grupo heterogéneo de afecciones debido a alteraciones monogénicas, oligogénicas o poligénicas. NLRC4 se ha descrito previamente como una variante causante de autoinflamación y autoinmunidad en IDCV. **Caso clínico:** paciente femenino, con antecedente de autoinmunidad y cáncer en la familia. Inició a los cinco años con cefalea, convulsiones que llegaron a estatus epiléptico, edema facial y labial, epistaxis, úlceras orales, eritema malar, derrame pericárdico recurrente (requirió drenaje pericárdico), derrame pleural, infecciones graves de tracto respiratorio, urinario y gastrointestinal. Se identificaron talla baja, nefrolitiasis, ectasia renal, IgG elevada, IgA e IgM disminuidas, C3 y C4 disminuidos, VSG elevado, ANA positivo, isohemaglutininas en límite inferior y CD19 que persisten disminuidos posterior a dos años de retiro de rituximab. Se diagnosticó encefalitis autoinmune con anticuerpos anti-NMDA positivos en LCR. Inició tratamiento inmunosupresor e immunomodulador con prednisona, hidroxicloroquina, micofenolato de mofetilo, inmunoglobulina humana y cuatro dosis de rituximab. Por inicio temprano de autoinmunidad, se solicitó secuenciación de exoma, identificándose variante patogénica *nonsense*, heterocigota con ganancia de función en NLRC4 (p.Tyr562Ter). **Discusión:** los loci genéticos asociados con IDCV presentan un amplio espectro de enfermedad, se han identificado más de 60 genes en los últimos 20 años, con variantes asociadas a trastornos autoinflamatorios y autoinmunes. Nuestra paciente cursó con infecciones recurrentes, IgM e IgA bajas e isohemaglutininas al límite inferior, encefalitis autoinmune y cumple además con criterios para lupus eritematoso sistémico (SLICC: cutáneo, mucoso, seroso e inmunológico), siendo compatible con IDCV según consenso de ICON.

Conclusión: la variante reportada muestra un residuo de Tyr altamente conservado en posición 562, por lo que se considera importante para la función de la proteína. Se postula a esta variante como causante de autoinflamación y autoinmunidad en IDCV, tal como se presenta en la paciente a pesar de su heterocigosidad.

C-2482. Tratamiento con mepolizumab de asma grave eosinofílica en adolescente

Diana Laura Alvarado Carrillo, Guillermo Velázquez Sámano
Hospital General de México «Dr. Eduardo Liceaga», Ciudad de México.

Introducción: la prevalencia de asma grave en adolescentes es de 6.9% y representa una carga importante para la salud, ya que conlleva deterioro en la calidad de vida y morbilidad. El endotipo eosinofílico es el más frecuente del asma grave. Mepolizumab es uno de los fármacos aprobados para asma grave eosinofílica. **Caso clínico:** femenino de 14 años sin antecedentes de importancia, inicia desde los seis años con presencia de cuadros recurrentes de ronquera, obstrucción y prurito nasal. A los 11 años se agrega presencia de tos crónica, disnea, opresión torácica y sibilancias. En último año fue hospitalizada en tres ocasiones por disnea, siendo egresada con budesonida/formoterol a dosis 320/9 cada 12 horas y salbutamol de rescate. Laboratorios: eosinófilos 100, IgE 43.4. La espirometría documentó obstrucción grave con reversibilidad significativa al broncodilatador. IgE específica para aeroalérgenos negativa. Persiste con tos y exacerbación por que se incrementa tratamiento a dosis media de esteroide y Montelukast. En seguimiento con exacerbaciones cada 15 días, por lo que es necesario llevar esteroide inhalado a dosis altas, agregar anticolinérgico e iniciar protocolo de asma grave. Espirometría continua con obstrucción grave con reversibilidad significativa al broncodilatador. Eosinófilos: 550. En septiembre de 2023 se inicia mepolizumab 100 mg cada 30 días, presentando mejoría en segunda dosis. Tras siete meses de tratamiento se ha podido disminuir gradualmente dosis de tratamiento inhalado, con ausencia de exacerbaciones, control del asma y disminución de eosinófilos. **Discusión:** el mepolizumab ha sido aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos en pacientes de 12 años desde noviembre de 2015. En la actualidad la evidencia para grupos etarios de escolares y adolescentes es menor que la de pacientes adultos, sin embargo, se observa que proporciona un perfil de eficacia, seguridad y tolerabilidad similar. **Conclusión:** el tratamiento de asma grave eosinofílica con anticuerpos monoclonales ha permitido ofrecer al paciente una estrategia de tratamiento que permita disminuir las exacerbaciones de asma, mejorar su control y obtener mejor calidad de vida.

C-2483. Angioedema hereditario... ¿enfermedad de adultos? Características de pacientes con AEH en hospital de segundo nivel del noroeste de México

Ana Lucía Ramírez Burrola, Edna Venegas Montoya
Instituto Mexicano del Seguro Social. Hospital General Regional No. 1. Culiacán, Sinaloa.

Introducción: el angioedema hereditario (AEH), es un error innato de la inmunidad con episodios recurrentes de edema de tejido subcutáneo y mucosas, potencialmente fatal. En especial por deficiencia en el inhibidor de C1 (C1-inh) (AEH1) o falla en su función (AEH2). **Caso clínico:** en los últimos 18 meses se ha confirmado el diagnóstico de AEH en seis pacientes residentes de un estado del noroeste de México. Se recabó información: características generales, lugar de residencia, edad actual, antecedente familiar de sintomatología similar (aunque no tenga diagnóstico previo), edad a la primera manifestación, edad al diagnóstico y tratamiento actual. Se encontró que 66% son femeninos, con una mediana de edad de inicio de síntomas de 14.5 años (5-20), de los cuales 66% son ataque facial, 16% edema de extremidades y 16% abdominal; con un retraso en el diagnóstico de 24 años (7-35). Cien por ciento confirmado AEH tipo 1. Todos los pacientes refieren por lo menos 1 familiar con la misma sintomatología. **Discusión:** AEH de predominio autosómico dominante, prevalencia global de 1 en 50,000 habitantes. Por desgracia, en nuestro país aún hay subdiagnóstico y una brecha importante entre el inicio de la sintomatología y confirmación del diagnóstico. De los

pacientes diagnosticados en nuestra unidad hasta el momento, solo uno refiere inicio después de los 18 años. **Conclusión:** aunque la mayoría de los pacientes con AEH se diagnostican en la edad adulta y aún es vista como una enfermedad de adultos, la realidad es que en la mayoría de los pacientes el inicio de las manifestaciones ocurre en edad pediátrica. Consideramos de vital importancia continuar con la labor de concientización en los médicos de primer contacto para lograr disminuir dramáticamente el retraso en el diagnóstico en los niños con AEH de nuestro país. Sensibilizar a todos sobre la existencia de estas enfermedades, significa una oportunidad de vida para los niños con enfermedades raras.

C-2484. Inmunodeficiencia y linfoproliferación: una encrucijada diagnóstica. Reporte de caso

Lorena Danae Hernández Pineda, Katia Damaris Flores Lagunes, Hiromi Onuma Zamayo, Gabriela López Herrera, Francisco Espinosa Rosales, Selma Cecilia Scheffler Mendoza
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: en los errores innatos de la inmunidad (EI) las infecciones respiratorias graves representan una manifestación frecuente, sin embargo, asociado a estas, podemos encontrar datos de linfoproliferación y autoinmunidad, por lo que el diagnóstico de estos casos representa un reto. **Caso clínico:** masculino de ocho años, desde los dos años con infecciones respiratorias superiores y neumonía recurrentes, con requerimiento de oxígeno y antibiótico parenteral; a la exploración física con hepatomegalia y esplenomegalia aunado a antecedente de esteatorrea, por lo que se realizó abordaje por sospecha de fibrosis quística (FQ), se decide realizar panel genético para EI y FQ donde se reporta como variante patogénica en PIK3CD C.3061G>A (P.GLU1021LYS heterocigota). Durante la última hospitalización presentó otitis media aguda por *Providencia stuartii* y *Pseudomonas aeruginosa*, posteriormente neumonía por parainfluenza 3 y candidiasis oral. Además, se encontró trombocitopenia, se realizó aspirado de médula ósea con normocelularidad, aumento e hiperplasia de megacariocitos, cambios megaloblásticos en serie mieloide y eosinofilia; se administró gammaglobulina y esteroide sistémico por sospecha de etiología autoinmune, con mejoría en cuenta plaquetaria. Como parte del abordaje inmunológico se realizaron, niveles de inmunoglobulinas con disminución de IgG y aumento de IgM, subpoblaciones de linfocitos con linfopenia y sin diferenciación de linfocitos B a células de memoria. Se evaluó además la fosforilación basal de AKT encontrándola mayor que los controles. **Discusión:** el diagnóstico genético es una herramienta de gran utilidad en retos diagnósticos, en este caso en particular con infecciones sinopulmonares, esteatorrea, hepato y esplenomegalia que orientaban a FQ; sin embargo, al contar con variante patogénica en PIK3CD se logró dar manejo dirigido con inhibidor de mTOR y administración de gammaglobulina, con lo cual el paciente ha mejorado. **Conclusión:** el diagnóstico de los EI es complejo por lo que los estudios genéticos son indispensables, así como los estudios funcionales, que en este caso ayudaron a establecer un tratamiento específico.

C-2485. Desafío diagnóstico en un paciente con deficiencia G6PC3: reporte de caso

Hiromi Onuma Zamayo, Selma Scheffler Mendoza, María Isabel Arroyo Rojano, Saul O. Lugo Reyes, Rubén Martínez Barricarte
Instituto Nacional de Pediatría; Ciudad de México.

Introducción: los errores innatos de la inmunidad (EI) continúan en evolución y aún existe un retraso diagnóstico, sobre todo en los defectos a nivel de neutrófilos; sin embargo, existen datos de afección sindrómica que orientan su sospecha. **Caso clínico:** masculino de 18 años, originario del Estado de México, sin consanguinidad, antece-

dente de sepsis neonatal, comunicación interauricular, criotorquidia y hernia inguinal bilateral. Cursó con faringoamigdalitis, neumonías de repetición y retraso del neurodesarrollo. A los 10 años es referido a un hospital de tercer nivel por síndrome de Stickler. Al examen físico con microcefalia, puente nasal ancho, trayectos venosos prominentes toracoabdominal y extremidades. Estudios paraclinicos reportaron leucopenia, neutropenia, monocitosis y trombocitopenia, aspirado de médula ósea con hipocellularidad, asincronía de maduración y cambios megaloblásticos en serie mieloide. Ecocardiograma reportó insuficiencia mitral y aórtica. Se inició tratamiento con folatos, vitamina B12 y a los 13 años danazol por trombocitopenia crónica. En febrero 2024, ingresó por neumonía por influenza A y *S. pneumoniae* con choque séptico y soporte ventilatorio y aminérgico. Se sospechó un EII, con disminución de linfocitos B, T y NK y ante hallazgos clínicos y antecedentes una neutropenia sindrómica. El análisis de exoma identificó una delección homocigota de un solo nucleótido (c.210delC, p.F71Sfs*46) reportada en pacientes mexicanos. El paciente egresó con TMP/SMX profiláctico. **Discusión:** describimos el caso de un paciente con deficiencia G6PC3 con dismorfías poco descritas (microcefalia, paladar alto) pero otras características, en quien el abordaje multisistémico fue imprescindible para el diagnóstico. La diversidad de hallazgos en médula ósea está descrita y en algunos casos el factor estimulante de colonias de granulocitos está indicado. **Conclusión:** la identificación de pacientes con deficiencia G6PC3 permitirá clarificar el espectro fenotípico y la relación genotipo-fenotipo. Este caso demuestra lo complejo y tardío que puede ser el abordaje de un paciente con EII a pesar de datos representativos.

C-2486. Deficiencia de transcobalamina II como diagnóstico diferencial de inmunodeficiencia combinada grave. Reporte de 2 casos

Ana María González Gavilánez,
Juan Carlos Bustamante Ogando, Selma Scheffler
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Introducción: la vitamina B12 es crítica para el metabolismo y síntesis de ADN. Su deficiencia puede manifestarse con defectos inmunológicos. Presentamos dos casos con deficiencia de transcobalamina II (DTC-II) y comportamiento clínico similar a inmunodeficiencia combinada grave (SCID). **Caso clínico:** masculino de cuatro meses con pancitopenia febril, candidiasis oral, infección por citomegalovirus, falla de medro e hipotonía. En el abordaje con hipogammaglobulinemia y subpoblaciones de linfocitos bajas, sospechando SCID T-B-NK-. Se reportó secuenciación genética con variante homocigota del gen TCN2 (c.428-2A>G). Recibió hidroxocobalamina, con mejoría de citopenias y gammaglobulina mensual, sin nuevos procesos infecciosos. Femenino de dos meses con pancitopenia febril, infección por citomegalovirus y síndrome de activación de macrófagos secundario. En el abordaje con hipogammaglobulinemia y subpoblaciones de linfocitos bajas, se sospecha SCID T+B+NK-. Se reportó secuenciación genética con variante patogénica homocigota con cambio de sentido en el gen TCN2 (p.Thr322Asnfs*17). Recibió hidroxocobalamina y gammaglobulina mensual a dosis inmunomoduladora, con mejoría de citopenias, aunque, con persistencia de procesos infecciosos. **Discusión:** la DTC-II afecta precursores hematopoyéticos, y en ocasiones, a la función inmune. En la literatura se reportan procesos infecciosos recurrentes e hipogammaglobulinemia como común denominador en la mayoría de los casos, estando presente en ambos casos. Se ha reportado un caso con linfopenia de T y B y otro de linfopenia B exclusivamente, resuelta con cobalamina. Toma relevancia que en ambos casos el comportamiento clínico fue similar a una inmunodeficiencia combinada grave. **Conclusión:** en la deficiencia congénita de transcobalamina las alteraciones inmunológicas no son frecuentes y tienen un espectro de presentación variable, sin embargo, dado el riesgo de infecciones graves y sus complicaciones, es imperativo que el abordaje immuno-

lógico se realice de forma temprana, a fin de mejorar el pronóstico a corto y mediano plazo. Los defectos de metabolismo de vitamina B12 deben considerarse en el diferencial de SCID.

C-2487. Anafilaxia en dosis doble: un caso de anafilaxia a faboterapia contra serpiente de cascabel en una paciente pediátrica

Miriam Elizabeth Bárcenas Aguilar, Gerardo David Villarreal Rodríguez, Abril Myrlen Gutiérrez Castro
Hospital Regional Materno Infantil, Monterrey, Nuevo León.

Introducción: en Norteamérica, 8,000 personas al año sufren mordeduras de serpientes venenosas, principalmente la subfamilia *Crotalinae*, como la serpiente de cascabel. El tratamiento fundamental es el antiveneno; siendo el políclonal FAB-AV y F(ab')2 los más utilizados y causantes de menos reacciones alérgicas que su predecesor el antiveneno de inmunoglobulina G completa. Se estima que la tasa de reacciones alérgicas a la faboterapia actual es 1.4-5.4%, sin embargo, no está documentado en población pediátrica.

Caso clínico: femenino de 12 años, sin antecedentes de relevancia, se presenta en urgencias después de sufrir mordedura en pierna por víbora de cascabel. A su llegada mostraba edema e hipertermia en extremidad por lo que se le administraron nueve viales de F(ab')2 sin presentar efectos adversos, no obstante, inicia con angioedema facial, taquicardia y disnea. Se decide administrar 1 mg de adrenalina intravenosa, con resolución de los síntomas. Se continuó con la administración de dos viales más aplicando una mayor dilución, sin

pese a eso, presentó nuevamente síntomas de anafilaxia, requiriendo otra dosis de adrenalina mostrando mejoría a la sintomatología.

Discusión: se han documentado reacciones de hipersensibilidad a la faboterapia, con todo, la mayoría de información documentada se centra en las reacciones por FAB-AV. En el caso de nuestra paciente, presentó datos de anafilaxia posterior a la administración de F(ab')2 en dos diluciones diferentes, presentando mejoría a pesar de las reacciones adversas. **Conclusión:** existe información limitada sobre la prevalencia de reacciones alérgicas a la faboterapia, sobre todo en población pediátrica. Además, no se comprende bien la reactividad cruzada entre antivenenos, lo que subraya la necesidad de documentar estos eventos para determinar su frecuencia, los factores de riesgo asociados y establecer alternativas en el tratamiento.

C-2488. Enfermedad de Still reporte de caso en Hospital de Atención Pediátrica

Nancy Aislín Tonix Ramírez, Esmeralda Nancy Jiménez Polvo, Fernando Javier Sandoval Silva
Hospital Infantil de Tlaxcala, Tlaxcala.

La enfermedad de Still en la infancia constituye un trastorno inflamatorio, de origen autoinmune. Suele cursar en forma de brotes de actividad repetidos, intercalados por períodos de remisión. Se reporta una incidencia de 0.16 por 100,000 personas, cursa con diferentes picos de incidencia en edades tempranas y su pico de mayor incidencia es 16-35 años de edad. El diagnóstico es clínico de exclusión. Su etiología es desconocida, pero ha sido asociada a HLA-II, DR2, 4 y 7, y Bw35. Reporte de un caso de un paciente de 10 años de edad, de sexo femenino sin antecedentes médicos patológicos previos, debutó con cuadro clínico al presentar fiebre intermitente de predominio vespertino cuantificado hasta en 41 °C, acompañado de artralgias generalizadas localizadas en articulación de extremidades, sin predominio de horario, continuo de intensidad moderada a severa, limita la deambulación y no cede a la administración de analgesia, acompañado de malestar general, astenia y adinamia de un mes de evolución. Se agrega eritema generalizado no pruriginoso caudocefálico y centrípeto de predominio facial, exacerbado a la exposición solar o al aumento de temperatura. Se inicia

abordaje con cuadro característico de enfermedad de Still, para el abordaje diagnóstico se consideró la asociación de artralgias, fiebre y exantema, se descartaron causas infecciosas y medicamentosas, se cumplen criterios mayores de Fautrel; se inicia tratamiento médico a base de esteroides e inmunomoduladores, en su evolución presenta

dos recaídas en un periodo de tres años, dada la infrecuencia de la enfermedad de Still y su relevancia clínica se requieren estrategias que faciliten su diagnóstico y terapéutica: criterios clínicos validados, marcadores serológicos y estudios controlados para lograr un tratamiento eficaz y evolución favorable.