



## Resúmenes Suplemento XXXII Congreso Nacional de Alergia, Asma e Inmunología Pediátrica COMPEDIA 2025. Parte 2

### Abstract Supplement XXXII National Congress of Pediatric Allergy, Asthma and Immunology COMPEDIA 2025. Part 2

#### I. CASOS CLÍNICOS

##### **C-25001. Rinitis alérgica moderada persistente, hipertrofia adenoamigdalina grado 4 y síndrome de PFAPA en un adolescente masculino: reporte de caso**

Raúl Alberto Montero Vázquez

*Hospital AUNA Doctors Galerías. Monterrey, Nuevo León.*

El síndrome de PFAPA es la entidad autoinflamatoria más común, con una incidencia estimada entre 5 a 15 mil habitantes. A pesar de su creciente identificación, todavía no se tiene una estadística en cuanto a su coexistencia con enfermedades alérgicas ni tampoco se tiene una estimación en población mexicana. Se presenta el caso de un paciente masculino de 11 años, con antecedente patológico de rinitis alérgica desde los siete años, con tratamiento basado en inmunoterapia sublingual alérgeno-específica subcutánea en esquema semanal desde los nueve años, sin control sintomático, así como presencia de síndrome febril recurrente desde los ocho años de edad, con cuadros febriles cada cuatro semanas, acompañados de úlceras orales y faringitis. A la exploración física se encuentra con voz nasal, tos productiva intermitente, boca abierta, con aclaramiento nasal constante, cornetes hipertróficos, amígdalas palatinas en contacto con la úvula y goteo nasal posterior. Posterior a pruebas epicutáneas, se inicia inmunoterapia sublingual alérgeno-específica para los resultados positivos concordantes con la sintomatología, así como esteroide combinado antihistamínico nasal, vitamina D3, colchicina y vacuna MV130 sublingual para estimular inmunorregulación e inmunestimulación (inmunidad entrenada). Al día de hoy, el paciente ha presentado un nuevo evento de faringitis ulcerosa sin fiebre, así como un adecuado control sintomático. Se presenta la convergencia de una patología autoinflamatoria, alérgica y anatómica, situación muy poco habitual. Su limitante está en ser un sólo caso, lo que puede significar casualidad. Al ser enfermedades cuyo mecanismo se basa en la disregulación inmunológica, es esperado que puedan converger, sin embargo, las vías de transducción son distintas, por lo que una atención global es conveniente. El síndrome de PFAPA es una enfermedad presente en nuestro medio, la cual puede presentarse con afecciones alérgicas, así como entidades anatómicas. La inmunidad entrenada es una opción terapéutica viable para su control.

##### **C25003. Síndrome de Roifman, ¿displasia inmuno-ósea de origen genético o error innato en la inmunidad? Reporte de un caso excepcional y revisión de la literatura**

Angelina Ingrid Robledo Martínez,

Joel Barroso Santos, Elda Camila García García,

Alison Aislinn Palacios Arredondo, Ricardo Hernández Méndez,

Fátima Olguín López, Aline Rosario Mendoza Lozano

*Hospital del Niño DIF. Pachuca, Hidalgo.*

El síndrome de Roifman es un trastorno congénito raro y multisistémico caracterizado por retraso del crecimiento, microcefalia, discapacidad cognitiva, displasia espondiloepifisaria, inmunodeficiencia y distrofia retiniana. La incidencia es de menos de un caso por cada millón de personas en un año y se han reportado alrededor de 20 casos en la literatura. Los hallazgos menos comunes pero variables incluyen anomalías cerebrales, cardíacas, así como afectación cutánea, renal y endocrina. Se presenta el caso de una paciente femenina de dos años y un mes con diagnóstico confirmado de síndrome de Roifman mediante panel genético (IN-VITAE), en el cual se identificó una variante patogénica en el gen RNU4ATAC (n.16G>A); además, se realizó estudio de cuantificación de inmunoglobulinas, resultando hipogammaglobulinemia. La sospecha diagnóstica de error innato de la inmunidad se estableció con base en la presencia de displasia ósea, síndrome dismórfico e inmunodeficiencia. Dentro de sus antecedentes destacan infecciones respiratorias y urinarias recurrentes, neumonía adquirida de la comunidad, neumopatía crónica, retraso en el neurodesarrollo, desnutrición crónica severa y foramen oval permeable remitido. Este caso subraya la naturaleza multisistémica del síndrome de Roifman y la importancia de un enfoque multidisciplinario en su diagnóstico y tratamiento.

##### **C-25004. Gastroenteritis eosinofílica y VIH en un adolescente con comorbilidades IT2: un caso de éxito terapéutico con dupilumab**

María Julia Rendón Salazar, Víctor González Uribe,

Carlos Andrés Gómez Núñez, Tamara Hernández Hernández,

Ricardo Martínez Tenopala, Francisco Astudillo García

*AlergiaMx. Ciudad de México.*

**Introducción:** la gastroenteritis eosinofílica (GE) es un trastorno gastrointestinal raro y crónico asociado a inflamación tipo 2 que coexiste con otras condiciones atópicas. El tratamiento preferido son los esteroides sistémicos, aunque su uso prolongado se asocia a efectos adversos. Dupilumab bloquea la señalización de IL-4 e IL-13; se ha demostrado su eficacia en enfermedades alérgicas, pero no hay mucha información sobre su uso en GE. **Presentación del caso clínico:** masculino de 17 años, con diagnóstico de dermatitis atópica (DA) desde los seis meses, asma alérgica desde los seis años, rinitis alérgica y diagnóstico de VIH a los 15 años (carga indetectable y en tratamiento con antirretrovirales). Desde los ocho años presenta síntomas digestivos como disfagia y reflujo de difícil control. Endoscopias demuestran esofagitis crónica. A los 17 años, ingresa a urgencias por dolor abdominal intenso, donde se identificó una masa yeyunal de 10 cm resecada quirúrgicamente. La histología confirmó GE. Después de múltiples ciclos de esteroides sistémicos con respuesta parcial, se inicia tratamiento con dupilumab. A los cuatro meses, presentó una remisión clínica, sin necesidad de esteroides. **Discusión:** este caso representa una conjunción de enfermedades de tipo 2, en contexto de portador de VIH, situación inusual y poco documentada en la literatura. Aunque la GE suele responder inicialmente a esteroides, las recaídas y los efectos adversos justifican la búsqueda de otras terapias más seguras. Dupilumab ha demostrado eficacia en dermatitis atópica y asma, pero su evidencia en GE es aún emergente. La principal limitación es el corto seguimiento, aunque la remisión clínica e histológica es clara. **Conclusión:** el uso de dupilumab es una alternativa terapéutica eficaz y segura en pacientes con GE con comorbilidades tipo 2, e incluso en presencia de VIH. Este caso demuestra el papel de la inmunomodulación con terapias avanzadas en enfermedades eosinofílicas.

#### C-25005. Autoanticuerpos neutralizantes contra GM-CSF como causa de criptococosis diseminada

Tiareth Lisset Cova Guzmán,  
Valeria Gómez Toscano, Gabriela Bárcenas Molares,  
Paulina Cortés Acevedo, Sara Espinosa Padilla, Lizbeth Blancas Galicia  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México.*

**Introducción:** los autoanticuerpos neutralizantes contra citocinas son inmunoglobulinas que bloquean la función de su citocina diana, impidiendo así su actividad biológica. Estos autoanticuerpos pueden imitar defectos genéticos, por lo que se consideran fenocopias. Se han identificado autoanticuerpos neutralizantes contra el factor estimulante de colonias de macrófagos y granulocitos (GM-CSF), principalmente en pacientes con proteinosis alveolar pulmonar (PAP) e infecciones diseminadas por microorganismos oportunistas. **Caso clínico:** paciente femenino, inició padecimiento en abril de 2023 con episodios de lipotimias, cefalea, vómitos, fiebre, astenia y dinamia. En agosto del mismo año, desarrolló múltiples nódulos subcutáneos y, ante la sospecha de tuberculosis, se realizaron estudios que resultaron negativos. En abril de 2024, presentó datos de mastitis, lo que motivó un abordaje diagnóstico. Se realizó ultrasonido mamario que evidenció una colección, a la cual se le tomó biopsia; el estudio histopatológico reportó mastitis crónica granulomatosa con estructuras compatibles con *Cryptococcus spp.* Se inició tratamiento con anfotericina B y se realizó punción lumbar, destacando hiperproteínorraquia e hipoglucoorraquia. Debido a la infección diseminada por *Cryptococcus spp.*, se realizó prueba de VIH, la cual fue negativa. El perfil inmunológico y autoinmune fue normal. Al no encontrar causa subyacente de la criptococosis, se sugiere la presencia de autoanticuerpos neutralizantes contra GM-CSF, los cuales se reportaron positivos. La paciente presentó una nueva recaída de criptococosis, actualmente en tratamiento con rituximab. **Discusión:** la detección de autoanticuerpos anti-GM-CSF debe llevar a considerar la posibilidad de PAP, ya que ésta puede desarrollarse tras un episodio de criptococosis diseminada.

**Conclusión:** los autoanticuerpos neutralizantes contribuyen a la desregulación inmunitaria, la autoinmunidad y la inmunodeficiencia. Se debe considerar la presencia de autoanticuerpos neutralizantes contra GM-CSF en pacientes previamente sanos que presentan infección diseminada por *Cryptococcus spp.* La presencia de estos autoanticuerpos aumenta la susceptibilidad a otros microorganismos oportunistas como *Aspergillus spp.*, *Nocardia spp.* e *Histoplasma capsulatum*.

#### C-25006. Las portadoras de enfermedad granulomatosa crónica son afectadas por autoinmunidad y autoinflamación

Tiareth Lisset Cova Guzmán, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada,  
Sara Espinosa Padilla, Lizbeth Blancas Galicia  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México.*

**Introducción:** la enfermedad granulomatosa crónica ligada a X (EGC-LX) predispone a infecciones graves cuando el porcentaje de neutrófilos funcionales es menor al 10%. Sin embargo, las manifestaciones autoinflamatorias y autoinmunes asociadas a esta enfermedad no siguen un patrón en relación con dicha disfunción. En este contexto, presentamos los dos primeros casos de síndrome de Guillain-Barré y arteritis de Takayasu en pacientes con EGC-LX reportados hasta la fecha. **Paciente 1:** inició con debilidad muscular ascendente, progresiva y simétrica, disartria y ausencias de reflejos osteotendinosos en miembros pélvicos y torácicos, debido a la presencia de dificultad respiratoria, por lo que fue intubada. Se realizaron velocidades de conducción nerviosa, con diagnóstico de síndrome de Guillain-Barré. Se inició tratamiento con inmunoglobulina IV. Sin embargo, ante la falta de respuesta, se realizaron recambios plasmáticos. Debido al antecedente de madre portadora y hermano enfermo de EGC, se realizó prueba de dihidrorodamina, resultando portadora de EGC. Actualmente con buena evolución. **Paciente 2:** portadora de EGC. Inició con edema, diaforesis nocturna, astenia, adinamia, pérdida ponderal de peso, soplo sistólico a nivel paraesternal izquierdo y derecho, hipertensión y diferencia de pulsos en las extremidades. Se realizó ecocardiograma, con reporte de coartación aórtica y una serie de hemocultivos, con aislamiento de *S. cristatus*. Se inició tratamiento con esteroide, inmunomodulador y penicilina. Se realizó cateterismo cardíaco terapéutico. Actualmente, sin datos que sugieran obstrucción en aorta o recoartación. **Discusión:** estos hallazgos no sólo amplían el espectro de manifestaciones autoinmunes/autoinflamatorias vinculadas a la enfermedad, sino también plantean interrogantes sobre los mecanismos inmunopatogénicos subyacentes. **Conclusión:** los médicos estamos obligados a proporcionar asesoramiento genético e información sobre el riesgo de autoinmunidad/autoinflamación a estas pacientes. En todas las hijas de mujeres portadoras de EGC LX, se debe realizar un estudio de dihidrorodamina en el primer mes de vida para determinar si son portadoras o no.

#### C-25007. Manejo postrasplante de medula ósea en un paciente con síndrome de Wiskott-Aldrich

Ana Citlali Avelino Santiago, Jeannette Mendiola Marín  
*Centro Médico Nacional «La Raza». Ciudad de México.*

**Introducción:** el síndrome de Wiskott-Aldrich tiene una incidencia de 3.5 a 5.2 por millón de recién nacidos masculinos. Caracterizado por trombocitopenia, eccema e inmunodeficiencia, con transmisión ligado al X. La inmunodeficiencia asociada se debe a una mutación del gen WAS que codifica la proteína WASP, llevando a una disfunción combinada de linfocitos T y B, con disminución en IgM e IgG. **Presentación del caso:** masculino de 14 años, presenta trombocitopenia y eccema desde el nacimiento, lo que hace sospechar de síndrome de Wiskott-Aldrich. Historia de neumonías, otitis media aguda recurrente y perforación timpánica. Diagnóstico por

medición de proteína WASP por citometría de flujo a los 2 años, y posterior secuenciación del exoma, reportando variantes de significado incierto del gen WAS (c1453 + 283 dup y c452G >C). Trasplante haploide de hermana en septiembre 2024, quien recibió esquema de acondicionamiento con fludarabina a cinco dosis, busulfán a tres dosis y globulina antitumoral a tres dosis. Actualmente asintomático, en tratamiento con gammaglobulina IV, trimetoprima/sulfametoxazol, aciclovir y ciclosporina. Se iniciará esquema de revacunación a 12 meses postrasplante. **Discusión:** el único tratamiento curativo para esta enfermedad es el trasplante de médula ósea, con buen pronóstico. El manejo posterior incluye conferir inmunosupresión para prevenir EICH, así como profilaxis para infecciones oportunistas. A los 3-6 meses de la fase de reconstitución inmune, se recomienda la revacunación. A los seis meses, se puede iniciar con vacunas inactivadas, excepto vacuna de polisacáridos no conjugada, la cual puede aplicarse a los 12 meses postrasplante, y vacunas vivas atenuadas, después de 24 meses. La dosis de gammaglobulina recomendada es de 400-600 mg/kg cada cuatro semanas, ajustando según respuesta. **Conclusión:** el manejo postrasplante más efectivo son las medidas de higiene, lo que incluye evitar patógenos, antibióticos, así como la inmunoprofilaxis pasiva con gammaglobulina y activa, recibiendo esquema de vacunación para aumentar la memoria inmune contra enfermedades preexistentes e inducir la protección de la vacunación.

#### C-25008. Reacción adversa cutánea a Trikafta en una paciente pediátrica con fibrosis quística: reporte de un caso

Larissa Marisol Hernández Rocha, Grecia Anayanzi Atayde Méndez, Vanessa Denise Aguilar Amador

Hospital Regional «Dr. Valentín Gómez Farías». Zapopan, Jalisco.

La fibrosis quística es una enfermedad genética autosómica recesiva que compromete principalmente los sistemas respiratorio y digestivo. El desarrollo de moduladores del regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), como Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor), ha transformado el pronóstico de estos pacientes. Sin embargo, se han descrito reacciones adversas cutáneas, cuya fisiopatología aún no se comprende completamente. Se presenta el caso de una paciente femenina de 12 años, con diagnóstico de fibrosis quística desde los nueve meses de edad, en etapa avanzada de la enfermedad. Inició tratamiento con Trikafta y, al séptimo día, desarrolló un exantema maculopapular confluyente, pruriginoso y de distribución difusa. El manejo inicial con antihistamínico fue insuficiente, requiriendo la administración de corticoide sistémico y suspensión del tratamiento. La sintomatología remitió completamente en tres días. Posteriormente, se realizó una prueba de reto debido a la necesidad clínica del fármaco. El exantema reapareció, aunque de menor intensidad, siendo controlado únicamente con antihistamínicos. Este caso resalta la importancia del reconocimiento y abordaje de reacciones adversas cutáneas inducidas por moduladores de CFTR, especialmente en pediatría. Su diagnóstico representa un desafío, ante el uso simultáneo de múltiples fármacos y la limitada experiencia clínica con Trikafta en países donde recientemente ha sido incorporado. La prueba de reto, cuidadosamente realizada, permitió la reintroducción del tratamiento, con vigilancia clínica estrecha y manejo sintomático adecuado. Se concluye que las reacciones cutáneas no siempre contraindican de forma definitiva el uso del fármaco. El abordaje individualizado y la implementación de estrategias como el reto controlado pueden permitir la continuidad terapéutica en pacientes que se benefician significativamente del tratamiento.

#### C-25009. Un caso raro de debilidad muscular

Pablo Alfredo Ojeda Pérez, Rodrigo Hiroshi González Luna

Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza». Ciudad de México.

**Introducción:** divulgamos el caso de un subtipo de miopatía inflamatoria necrotizante. Se presenta principalmente en adultos tratados con estatinas que presentan debilidad muscular subaguda y biopsia muscular con patrón necrotizante; sin embargo, el caso pediátrico descrito tuvo una presentación similar a miopatía mitocondrial.

**Presentación del caso:** paciente femenino de siete años, quien inició hace cuatro meses debilidad muscular progresiva en las cuatro extremidades, exacerbada al levantar los brazos y subir escaleras; previamente sana. A la exploración física, con fuerza muscular 3/5 en las cuatro extremidades, signo de Gowers positivo. Laboratorios: CK 20,190 U/L, Aldolasa 85.0 u/L, panel de miositis de 17 antígenos: negativo; electromiografía con patrón inflamatorio proximal. Inició tratamiento inmunosupresor con prednisona y metotrexato durante 12 meses, con mala respuesta, por lo que se realizó biopsia, sugiriendo enfermedad mitocondrial. Sin embargo, se descartaron etiologías metabólicas mediante estudio genético. Se extendió el abordaje de causas inflamatorias y se reportaron anticuerpos anti-IgG HMGCR 456 CU (elevados). Se inició tratamiento con gammaglobulina mensual, con mejoría clínica. **Discusión:** la miopatía anti-HMGCR representa hasta el 10% de las miopatías autoinmunes; el 80% de estos casos ocurre en adultos que consumen estatinas. Existen escasos reportes de pacientes jóvenes que enmascaran el cuadro inflamatorio y presentan una clínica similar a distrofia muscular de cinturas, patología de etiología metabólica. El objetivo del tratamiento consiste en restaurar la fuerza muscular y su función; se basa en rehabilitación física e inmunosupresora. **Conclusiones:** la presentación atípica hace necesario un diagnóstico precoz, ya que puede presentar manifestaciones sistémicas y complicaciones relacionadas con el pronóstico. El manejo debe incluir un equipo multidisciplinario por la complejidad de su patología. Actualmente, los reportes sobre la enfermedad son limitados por su baja prevalencia y su escaso conocimiento, por lo que se requiere una mayor investigación.

#### C-25010. Proteinosis alveolar congénita; una enfermedad enigmática

Yolanda Santiago Vicente, María Guadalupe Ramírez Vázquez

Hospital del Niño DIF. Pachuca, Hidalgo.

**Introducción:** la proteinosis alveolar es una enfermedad poco frecuente que se manifiesta por disfunción de los macrófagos alveolares y acumulación anormal de proteína surfactante en los alvéolos. Tiene una prevalencia de 7-10 casos por millón de habitantes, por lo que, de forma inicial, el reconocimiento de la enfermedad es bajo.

**Presentación del caso:** paciente femenino de un año cinco meses de edad, con antecedente de desnutrición crónica, APLV e hipotiroidismo; fue referida al servicio de urgencias por desaturaciones, así como cianosis central y periférica con meses de evolución. Se toma radiografía por sospecha de neumonía adquirida en la comunidad, la cual muestra infiltrado intersticial difuso. Se inicia manejo antimicrobiano, así como oxigenoterapia. Por tiempo de evolución de los síntomas, se inicia protocolo de estudio para neumopatía crónica, tomándose panel genético, el cual resulta positivo para proteinosis alveolar con variantes de significado incierto (MARS homocigoto: c.1792C>T[p.Arg598Cys] y c.2470A>C[p.Thr824Pro]); se inicia manejo con factor estimulante de colonia de granulocitos vía subcutánea. Presenta mala evolución clínica, desarrollando insuficiencia respiratoria aguda y falla orgánica múltiple, permaneciendo intubada durante 25 días; finalmente, fallece. **Discusión:** como fortalezas del caso clínico, encontramos que la sospecha inicial encamina a solicitar estudios específicos para el diagnóstico como biopsias y panel genético. Como debilidades, encontramos que, al ser una patología de baja prevalencia, no todas las instituciones de salud cuentan con los medios para realizar el tratamiento, aunado a que el diagnóstico en etapas tardías o avanzadas lleva a un mal pronóstico. **Conclusión:** el conocimiento de la enfermedad y el diagnóstico temprano influyen en

el pronóstico de estos pacientes. Son necesarias más investigaciones sobre el tratamiento en la población pediátrica, ya que sigue siendo limitado hasta la fecha.

#### C-25011. Enfermedad granulomatosa crónica, presentación de un caso gp91phox en niña tratada exitosamente con TCHP

Regina Luna Pacheco, Aidé Tamara Staines Boone, Adriana de Jesús Rodríguez Valdés, Yuridia Salazar Gálvez, Jorge Luis Velarde Calleros, Lizbeth Blancas Galicia, María Guadalupe González Villarreal, Dolores Catalina Cortés Flores

Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25  
IMSS. Monterrey, Nuevo León.

**Introducción:** la enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria (IDP) causada por defecto en NADPH oxidasa; puede ser causada de manera autosómica recesiva (AR), sin embargo, lo más frecuente es que sea ligada al gen X, con alteración en gp91phox. **Caso clínico:** paciente femenino de dos años, sin endogamia, sin consanguinidad. Antecedente de BCGitis, con absceso submandibular ipsilateral después de aplicación de BCG. En julio de 2023, internamiento por neumonía; presentó complicación que requirió drenaje pleural derecho de material purulento. Se inició tratamiento con Dotbal e inmunoglobulina intravenosa (IGIV). Presentó fístula pleuro-cutánea; requirió lobectomía superior derecha, con resección tumoral con biopsia, que reportó proceso granulomatoso con tinciones Ziehl-Neelsen negativas. En septiembre 2023, fue enviada a un hospital de tercer nivel; valorada por inmunología, con reporte de inmunoglobulinas séricas normales, sin embargo, fueron tomadas después de la aplicación de IGIV. Presentó galactomanano positivo. Se tomó prueba de dihidrorodamina (DHR) y zimosan, ambas con un índice de oxidación muy bajo; se realizaron subunidades, teniendo una falta de oxidación en gp91phox, resultando diagnóstico de EGC con defecto en gp91phox. En marzo 2024, se realizó trasplante de células hematopoyéticas (TCHP) haploidenteico, de padre, siendo exitoso, con quimerismo del 99.9%. **Discusión:** nos encontramos ante un caso excepcional; entre los genes asociados a EGC se encuentra gp91phox, con una frecuencia de 65-70%; comúnmente ligada al X, por lo que el varón suele ser el afectado, y es raro en mujeres, como en el caso de nuestra paciente. Otras alteraciones son p47phox (20-25%), p67phox (5-6%), p22phox (3-6%), p40phox (1%), comúnmente AR, con una presentación similar en ambos sexos. **Conclusión:** nuestra guía para el diagnóstico fue la evolución clínica y los patógenos involucrados; ninguno de los padres era portador, por lo que nos encontramos ante una mutación de *novo*.

#### C-25012. BCGitis como dato pivote para inmunodeficiencia combinada severa, historia de TCHP haploidenteico exitoso

Regina Luna Pacheco, Aidé Tamara Staines Boone, Yuridia Salazar Gálvez, Hernán Ramírez Durán, Dolores Catalina Cortés Flores

Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25  
IMSS. Monterrey, Nuevo León.

**Introducción:** la inmunodeficiencia combinada severa (ICS) es la inmunodeficiencia primaria (IDP) más letal, con una mortalidad del 95%, afectando tanto la inmunidad celular como la humoral. **Caso clínico:** masculino de un año de vida, sin antecedentes de endogamia ni consanguinidad, cuenta con dos medios hermanos sanos; aplicación de vacuna BCG al nacimiento con formación de nódulo de 3 cm, sin ganglio axilar presente. Antecedente de evacuaciones diarreicas persistentes, con múltiples cambios de sucedáneos. Hospitalizaciones a los ocho meses de vida por neumonía, dermatitis del pañal y candidiasis oral; segundo, tercer, y cuarto internamiento a los nueve meses de vida por gastroenteritis con deshidratación, con diferencia

entre cada uno entre 15 a 20 días. Último internamiento en hospital de tercer nivel en abril de 2024, donde fue conocido por el servicio de inmunología pediátrica. El diagnóstico inicial fue gastroenteritis con un mes de estancia. Inmunoglobulinas todas disminuidas, subpoblación de linfocitos disminuidos, a excepción de CD19. Diagnóstico de IDCS fenotipo LT- LB+ NK-, trasplante de células hematopoyéticas haploidenteico, de padre, realizado el 10/07/2024, siendo exitoso, con quimerismo del 99.9%. **Discusión:** el tiempo, desde el diagnóstico hasta el tratamiento, es vital. Se trata de una IDP, que, en la mayoría de los casos, no presenta manifestaciones clínicas al nacimiento. En América Latina no se cuenta con un cribado al nacimiento. La aplicación de la vacuna de BCG al nacer, la cual contiene *M. bovis*, retrasa su diagnóstico y aumenta las complicaciones de la enfermedad. **Conclusión:** es de suma importancia que este padecimiento sea conocido, no sólo por el área de inmunólogos, sino que sea sospechado por médicos de primer contacto para un rápido diagnóstico y tratamiento oportuno, disminuyendo así el riesgo de complicaciones y de mortalidad.

#### C-25013. Heterogeneidad clínica en deficiencia de NFKB1: reporte de dos casos

Saira Marlene Cabrera Arias, Alejandra Díaz Terríquez, Zayra Alejandra López Morales, María Enriqueta Núñez Núñez, Beatriz Bayardo Gutiérrez

Hospital Civil de Guadalajara «Dr. Juan I. Menchaca». Guadalajara, Jalisco.

**Introducción:** las mutaciones en NFKB1, gen clave en la regulación inmune, se asocian con inmunodeficiencias y autoinmunidad. Identificar sus variantes patogénicas es fundamental para el diagnóstico y pronóstico clínico. **Presentación del caso:** se presentan dos casos clínicos con mutaciones patogénicas en el gen NFKB1. **Caso 1:** masculino de 34 años, originario de Guadalajara, Jalisco, sin antecedentes relevantes. A los 32 años fue hospitalizado por lesiones verrugosas genitales, disfagia y pérdida de peso, diagnosticándose infección por virus del papiloma humano, candidiasis oral y esofagitis ulcerosa. Posteriormente, desarrolló infección de tejidos blandos y un tumor de Buschke-Löwenstein. Se observó leucopenia, neutropenia y linfopenia. El panel genético identificó la variante patogénica NFKB1 c.904dup (p.Ser302Phefs\*7). **Caso 2:** femenino de 21 años, originaria del Estado de México, sin antecedentes de importancia. Inició a los 5 años con púrpura trombocitopénica idiopática, seguida de anemia hemolítica autoinmune. Posteriormente, presentó neumonías recurrentes, con evolución a choque séptico. En su última hospitalización cursó con otitis externa micótica, linfopenia, neutropenia e hipogammaglobulinemia. El estudio inmunológico mostró disminución de linfocitos T, CD4+, CD8+, CD20+ y NK+. El panel genético reportó la variante NFKB1 c.909dup (p.Thr304Hisfs\*5). **Discusión:** las mutaciones en NFKB1 se asocian a inmunodeficiencias primarias de presentación variable. Los casos analizados evidencian la variabilidad clínica, desde autoinmunidad temprana hasta infecciones graves con desenlace fatal, y resaltan la importancia de sospechar errores innatos de la inmunidad ante cuadros atípicos o graves. **Conclusión:** las mutaciones en NFKB1 pueden causar inmunodeficiencias de expresión clínica variable. El estudio genético y un enfoque terapéutico que incluya el trasplante de células madre y tratamientos dirigidos a la vía NF- $\kappa$ B1 son clave para el manejo adecuado de estos pacientes.

#### C-25014. Más allá de la dermatitis atópica grave: síndrome de Job como reto diagnóstico, a propósito de un caso

Alejandra Anahy Chávez Ávila, Elvia Angélica Contreras Contreras, Julio César Monge Díaz

Hospital Regional «Lic. Adolfo López Mateos»  
ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** el síndrome de hiper-IgE es una entidad autosómica dominante, caracterizada por niveles de IgE por arriba 2,000 UI/mL, dermatitis eczematosas e infecciones recurrentes. Al ser poco frecuente, con una incidencia reportada de un caso por cada 500 mil habitantes, su diagnóstico es un reto. **Presentación del caso:** masculino de 16 años, con antecedentes de atopía. Nació vía abdominal, sin recibir seno materno; inició con lesiones dérmicas, caracterizadas por eccema en pliegues cutáneos de predominio en cuello, axilas y pliegues desde las dos semanas de vida, tratado en alergología y dermatología; dentro del abordaje se incluyó la realización de pruebas cutáneas, y recibió ITE durante un año, el cual se suspendió por pérdida de seguridad social; posteriormente, se agregan síntomas bronquiales. El curso de la dermatitis fue tórpido (habitualmente clasificada como grave con base en SCORAD). Recibió tratamiento con ciclosporina, metotrexato, talidomida, omalizumab, gammaglobulina, baricitinib, dupilumab, upadacitinib, antihistamínicos, inhibidores de la calcineurina y esteroides tópicos, persistiendo moderado y grave. Dada la severidad, se realizó abordaje multidisciplinario exhaustivo, encontrando como hallazgos: antecedente de absceso septal, retención dental, rinitis y asma alérgica, niveles IgE históricos 45,063 UI/mL, características faciales (base nasal ancha, labio inferior prominente, piel eczematoide); aplicamos sistema de puntuación de Grimbacher, obteniendo 40 puntos. Integramos diagnóstico de síndrome de Job. **Discusión:** el síndrome de Job es un reto diagnóstico; debe realizarse de forma temprana con base en la presentación clínica, datos de laboratorio, antecedentes familiares, y correlacionar con alteraciones genéticas. **Conclusión:** logramos llegar al diagnóstico de síndrome de Job, posterior a una evolución tórpida de dermatitis atópica; aún está pendiente el abordaje genético y se continúa el seguimiento por parte de nuestro servicio; actualmente, con las enfermedades alérgicas controladas, y manejo conjunto con dermatología para dermatitis leve-moderada.

#### C-25015. Enfermedad alérgica en paciente con deficiencia selectiva de IgA: reporte de caso y consideraciones clínicas

Julio César Monge Díaz, Elvia Angélica Contreras Contreras, Alejandra Anahy Ávila Chávez

Hospital Regional «Lic. Adolfo López Mateos»  
ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** la deficiencia selectiva de IgA es el error innato de la inmunidad más común; dificulta la defensa humoral frente a infecciones con puerta de entrada en las mucosas. Su espectro clínico abarca desde sintomatología anodina (procesos óticos, respiratorios o gastrointestinales recidivantes) hasta desarrollo de complicaciones invasivas o incluso cuadros autoinmunes (20-30%). Otras manifestaciones son procesos alérgicos de naturaleza alimentaria, asmática o postransfusional (10-15% del total). Puede ser un reto diagnóstico debido al alto rango de variabilidad de síntomas, con un patrón clínico de exacerbación y remisión de síntomas variable. **Presentación del caso:** femenino de cuatro años, con rinitis crónica más síntomas bronquiales y tos predominante, en ocasiones con sobreinfección viral/bacteriana. Se refiere APLV y alergia a la proteína del huevo, manejadas con dieta de exclusión y actualmente resueltas. La exploración mostró hiperemia conjuntival, mucosa nasal hidratada, sin alteraciones estructurales evidentes a la rinoscopia. Es referida por persistencia de síntomas nasales y bronquiales (tos). Los estudios de laboratorio fueron mayormente normales, salvo disminución de IgA en tres determinaciones (< 7 mg/dL). Gammagrama esofágico reportó reflujo gastroesofágico severo; endoscopia reveló incompetencia del hiato diafragmático, esofagitis erosiva distal y gastritis crónica agudizada. Pruebas cutáneas positivas a artemisa. Se diagnosticó deficiencia selectiva de IgA de acuerdo con criterios internacionales. Se inicia tratamiento para rinitis y reflujo, con mejoría parcial. **Discusión y conclusión:** la presentación clínica de la deficiencia

selectiva de IgA en niños difiere en severidad y pronóstico. Si bien la mayoría de las veces la identificación es incidental, en ocasiones se presenta sintomatología alérgica (rinitis/asma) o síntomas más notorios a nivel gastrointestinal que pudieran contribuir a síntomas como la tos. Es necesario realizar un abordaje multidisciplinario para realizar un diagnóstico oportuno, brindar tratamiento dirigido y mejorar el pronóstico de los pacientes pediátricos que padecen esta patología.

#### C-25016. ¿Infección o inflamación? El reto clínico de una espondilodiscitis con presentación de espondiloartropatía

Magda Delgado Landa, Melissa I. Espinosa Navarro, Selma C. Scheffler Mendoza, Manuel Narro Flores, Marco A. Sarmiento Abril, Marco A. Yamazaki Nakashimada  
Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México.

**Introducción:** la espondilodiscitis es una patología rara en adolescentes, que puede confundirse con enfermedades autoinmunes como la espondiloartritis juvenil (EAJ). Mientras que la EAJ generalmente se presenta a los 10-11 años con artritis axial, la espondilodiscitis afecta típicamente a niños de seis meses a cuatro años. Este caso es notable por la manifestación en un adolescente, resaltando la importancia de un diagnóstico diferencial exhaustivo. **Presentación del caso:** paciente masculino adolescente con fiebre persistente y dolor lumbar que limitaba la flexión de la cadera, inicialmente sugerente de EAJ. El tratamiento con celecoxib y mesalazina mostró mejoría parcial del dolor. Sin embargo, la negatividad para HLA-B27 y la ausencia de características típicas de EAJ, obligaron a considerar diagnósticos diferenciales. La resonancia magnética (RM), método más sensible para la EAJ, reveló espondilodiscitis L5-S1, un hallazgo inesperado. Se complementó con PET-CT, que mostró hipermetabolismo en la misma zona. Se inició tratamiento antibiótico con cefalotina, eficaz contra *Staphylococcus aureus*. Tras completar el ciclo intravenoso, el paciente fue dado de alta asintomático, con controles de imagen que no mostraron progresión de la lesión. **Discusión:** este caso destaca la complejidad del diagnóstico diferencial entre espondilodiscitis y EAJ, especialmente por la edad atípica de la espondilodiscitis. La resonancia magnética es el método de referencia para investigar infecciones de la columna vertebral, y es el más sensible para detectar espondilitis. En este caso, permitió confirmar el diagnóstico de espondilodiscitis, diferenciándolo de EAJ, y facilitó un tratamiento antibiótico temprano, esencial para evitar complicaciones. **Conclusión:** un diagnóstico diferencial preciso y un alto índice de sospecha clínica son cruciales para identificar correctamente estas patologías y asegurar un tratamiento oportuno, especialmente en adolescentes con fiebre persistente y dolor lumbar.

#### C-25017. Reporte de caso: uso de anti-CD20 en paciente con neumonitis lúpica refractaria

Jesús Eduardo Ruiz Espinoza, Rodrigo Hiroshi González Luna  
Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza»  
ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** la neumonitis lúpica grave es una complicación rara y potencialmente mortal del lupus eritematoso sistémico, que se caracteriza por su rápida progresión y una tasa de mortalidad alta. Los corticosteroides a dosis altas han sido piedra angular del tratamiento, complementados con inmunosupresores en casos refractarios. Más recientemente, se han incorporado agentes biológicos como línea de tratamiento. **Presentación de caso:** paciente masculino de 17 años, quien debuta con datos de lupus eritematoso sistémico tras cumplir criterios SLICC/ACR, iniciando tratamiento a base de prednisona y ácido micofenólico; sin embargo, pese a manejo médico tras siete días de su egreso hospitalario, presenta disnea, tos no productiva, no hemoptisis, cianosis, saturación de O<sub>2</sub> 70% y SLEDAI 11 puntos,

por lo que, al ingresar, se le solicitó tomografía axial computarizada, la cual reporta presencia de patrón en vidrio esmerilado confluyente en ambos parénquimas pulmonares; se concluye neumonitis lúpica, iniciándose bolos de esteroide y continuando con inmunomodulador, así como dosis de inmunoglobulina intravenosa. Debido a la respuesta inadecuada, se decidió inicio de terapia monoclonal anti-CD20, con lo que mejora el patrón respiratorio y la necesidad de oxígeno suplementario; también disminuyeron otros datos de actividad de la enfermedad.

**Discusión:** la fisiopatología de la neumonitis lúpica se caracteriza por la desregulación inmunitaria sistémica típica del LES, que implica la producción de autoanticuerpos, el depósito de inmunocomplejos y la activación del complemento. Estos mecanismos patogénicos sugieren una justificación sustancial para el uso de terapias de depleción de células B como terapia monoclonal anti-CD20. **Conclusión:** el rituximab puede ser una alternativa válida en el tratamiento de trastornos autoinmunes, especialmente en casos donde los efectos secundarios de los inmunomoduladores no son bien tolerados. Presentamos un caso de uso exitoso de rituximab para el tratamiento de la enfermedad pulmonar lúpica refractaria.

#### C-25018. Inmunodeficiencia combinada en pacientes con cardiopatías congénitas en un hospital de tercer nivel: a propósito de tres casos clínicos

Paulina Patricia Chamorro-Juárez, Nydhia Mirón-Hernández, Víctor Hugo Leyva-Rosas, Nayleth Jaqueline Islas-Olvera, Víctor Daniel López-De la Selva, Carlos Alcántara-Noguez, Alejandra Contreras-Ramos, Diego Sierra Muñoz, José Alonso Gutiérrez Hernández

Hospital Infantil de México «Federico Gómez». Ciudad de México.

**Introducción:** los errores innatos de la inmunidad (EII) son enfermedades congénitas causadas por alteraciones cuantitativas o funcionales de la respuesta inmunitaria. La inmunodeficiencia combinada grave (SCID) es una urgencia médica cuyo diagnóstico temprano reduce la mortalidad y mejora el pronóstico. Las cardiopatías congénitas están asociadas a desregulación inmunológica por alteraciones tímicas, lo que compromete la inmunidad mediada por células T y aumenta el riesgo de infecciones e inmunopatologías.

**Presentación de casos:** se trata de tres pacientes hospitalizados en un centro de tercer nivel, dos con inmunodeficiencia combinada no grave y uno con SCID. El primer caso, de dos años, con comunicación interventricular, coartación aórtica y persistencia de conducto arterioso, presentó bacteriemia por *E. cloacae*. El segundo caso, de tres meses, con conexión anómala de venas pulmonares de variedad mixta, desarrolló neumonía asociada a ventilador y choque séptico, aislándose *K. pneumoniae* BLEE +. El tercer caso, de ocho meses, con comunicación interventricular, persistencia de conducto arterioso, falla orgánica múltiple e infección por CMV materna. Se realizó un abordaje con niveles de inmunoglobulinas, subpoblaciones linfocitarias, TORCH e inicio de profilaxis antimicrobiana (TMP/SMX, itraconazol) e inmunoglobulina IV. **Discusión:** los casos presentaron complicaciones clínicas y laboratorios sugestivos de EII, con múltiples infecciones refractarias que agravaron el pronóstico. En el primer caso, tenía valoración por genética en 2022, la cual no tuvo seguimiento, retrasando el abordaje multidisciplinario. El segundo caso, con antecedente de diálisis y desnutrición grave, factores que interfieren con los niveles óptimos de inmunoglobulinas y al diagnóstico. En el tercer caso, se sospechó inicialmente hipogammaglobulinemia secundaria a procedimientos quirúrgicos, sin embargo, no se descartó la inmunodeficiencia primaria. Egresaron por mejoría, a excepción del tercero. **Conclusión:** la prevalencia de EII podría estar subestimada en las cardiopatías congénitas, por lo que su identificación precoz es clave para mejorar la sobrevida y reducir la morbimortalidad.

#### C-25019. Urticaria crónica inducible al frío con presentación atípica de síntomas sugerentes de autoinmunidad, reporte de caso

Ana María Morales Flórez, Alberto Contreras Verduzco

Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México.

**Introducción:** se presenta caso clínico de urticaria crónica inducible al frío, con presentación atípica de síntomas sugerentes de autoinmunidad, los cuales fueron descartados. **Caso clínico:** paciente con cuadro clínico de 11 meses de evolución consistente en lesiones tipo habones localizados en cara, pabellones auriculares y miembros inferiores que aparecían cada tercer día y eran inicialmente desencadenados por la digitopresión. Se inició manejo con antihistamínicos a dosis habitual, sin mejoría, por lo que se duplicó la dosis, nuevamente sin mejoría. Se adicionó al cuadro clínico inicio de artralgias, aparición de úlceras orales y fenómeno de Raynaud, por lo que se solicitó perfil de autoinmunidad y perfil SAF, con resultados negativos. Al interrogatorio exhaustivo, se mencionó como desencadenante el baño diario con agua fría, por lo que se realizó prueba cutánea al hielo, la cual fue positiva, y pruebas cutáneas para aeroalérgenos, negativas. **Discusión:** la urticaria al frío es un subtipo de urticaria crónica inducible; el diagnóstico se basa en la historia clínica y la prueba de estimulación al frío positiva. La frecuencia está estimada de 1-3/100 personas. El diagnóstico puede estar sobrepuesto a otras entidades, específicamente a otro tipo de urticarias, en caso de no tener el desencadenante identificado. El tratamiento puede llegar a ser difícil, ya que la respuesta a los antihistamínicos es altamente variable y el tratamiento sugerido con esteroides a bajas dosis suprime los síntomas de forma transitoria; además, el abordaje debe ser detallado, ya que pueden subyacer otras enfermedades. **Conclusión:** la urticaria crónica inducible por el frío puede presentar amplios retos diagnósticos cuando no se identifica con exactitud el desencadenante; se requiere perspicacia clínica que oriente el abordaje; es posible que su manifestación sea de adquisición secundaria, escenario que requiere excluir enfermedades hematológicas, infecciones y síndromes autoinflamatorios.

#### C-25020. Desensibilización exitosa a timoglobulina en paciente pediátrico con LLA tras anafilaxia grave: reporte de caso

Silvia Rosario Avilés Vargas, Natalhie Acuña Ortega, Sandra González Díaz, Carlos Macouzet Sánchez C, Cindy Elizabeth de Lira Quezada, Ana Karen Chávez Ruiz, Evaristo Lemus Reyner

Centro Regional de Alergia e Inmunología Clínica, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González». Monterrey, Nuevo León.

**Introducción:** la timoglobulina es un anticuerpo policlonal utilizado como agente inmunosupresor, el cual es fundamental en protocolos de trasplante hematopoyético y de órganos sólidos. Su acción se basa en la depleción de linfocitos T mediante lisis por complemento y apoptosis inducida. No obstante, puede ocasionar reacciones adversas severas, como anafilaxia, la cual se presenta hasta en un 4.9% de los niños que reciben este tratamiento, representando un desafío clínico significativo en población pediátrica. **Presentación del caso:** femenino de cinco años, con diagnóstico de leucemia linfoblástica aguda (LLA), en preparación de trasplante de células madre hematopoyéticas. Durante la administración de timoglobulina, como parte del régimen de acondicionamiento, presenta anafilaxia grave caracterizada por vómitos, dolor abdominal, desaturación, hipotensión, taquicardia, taquipnea y pulsos débiles. Requiere dos dosis de adrenalina para su estabilización. Debido a la necesidad de completar el régimen inmunosupresor y ante la ausencia de alternativas, se optó por la desensibilización mediante un protocolo de 16 pasos, realizado sin complicaciones. **Discusión:** aunque es infrecuente, la anafilaxia a

timoglobulina puede comprometer tratamientos esenciales. En estos casos, la desensibilización se presenta como una alternativa segura y eficaz, permitiendo continuar con la terapia sin interrupciones. Este caso resalta la importancia de una estrategia personalizada y del trabajo coordinado entre especialistas para garantizar la seguridad del paciente, sin comprometer la eficacia del tratamiento inmunosupresor. **Conclusión:** la desensibilización a timoglobulina constituye una opción viable y segura en pacientes pediátricos con antecedentes de anafilaxia grave, especialmente cuando el fármaco es indispensable. Su aplicación permitió completar el protocolo previo al trasplante, sin nuevas complicaciones. Se requiere mayor documentación de experiencias similares para fortalecer y estandarizar estas estrategias en contextos clínicos comparables.

#### C-25021. Anticuerpo monoclonal anti-IL5R como alternativa terapéutica en aspergilosis broncopulmonar alérgica: reporte de caso clínico

Luis Moisés Silva Goytia, Mariana Hernández Ojeda, Patricia María O'Farrill Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez, Alan David Rodríguez

Hospital de Especialidades «Dr. Bernardo Sepúlveda», Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.

**Introducción:** la aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA) es una enfermedad pulmonar compleja que ocurre en pacientes con asma o fibrosis quística, caracterizada por una respuesta inmunológica exagerada a *Aspergillus*. El diagnóstico puede ser desafiante debido a su heterogeneidad clínica. Presentamos el caso de una paciente con antecedente de asma de difícil control, quien fue diagnosticada con ABPA y recibió tratamiento con anticuerpo monoclonal, con una mejora clínica significativa. **Caso clínico:** femenino de 30 años, con antecedentes de RSCcPN, asma de difícil control y EREA. A pesar del uso de corticosteroides inhalados a dosis alta, así como terapia de segunda y tercera línea, persistieron los síntomas respiratorios. En paraclínicos se identificaron niveles elevados de IgE total, sensibilización a *A. fumigatus* y cambios tomográficos progresivos compatibles con bronquiectasias centrales y atelectasias. Con base en estos hallazgos, se estableció el diagnóstico de ABPA. Se inició tratamiento con antifúngico y corticosteroides orales, sin obtener mejoría clínica significativa, por lo que se decidió complementar con terapia biológica contra IL-5Ra (benralizumab), observándose una respuesta clínica favorable a partir de la segunda dosis, y mantenida hasta el momento. **Conclusión:** el presente caso destaca la importancia de sospechar ABPA en pacientes con asma grave de difícil control y comorbilidades alérgicas, en los casos en que no se observa una respuesta clínica favorable con el manejo convencional. La introducción de terapias específicas dirigidas contra IL-5 permite alcanzar un adecuado control clínico, demostrando su efectividad como opción terapéutica en pacientes refractarios al tratamiento.

#### C-25022. Síndrome de Roifman: un gen dentro de un gen. Primer reporte en Latinoamérica

Ernesto César Borge Romero, José Alonso Gutiérrez Hernández, Gabriel Emmanuel Arce, Miguel Rodríguez Morales

Hospital Infantil de México «Federico Gómez». Ciudad de México.

**Introducción:** el síndrome de Roifman es un trastorno multisistémico poco frecuente, caracterizado por retraso del crecimiento, microcefalia, deterioro cognitivo, displasia espondiloepifisaria e inmunodeficiencia combinada asociada a síndromes. A la fecha, se han descrito únicamente 31 casos en la literatura. **Presentación del caso:** paciente femenino de dos años, procedente de una comunidad endogámica, sin consanguinidad ni

antecedentes familiares relevantes. Acudió por tres episodios de neumonía grave, sin aislamientos microbiológicos. Al ingreso presentaba retraso del crecimiento, microcefalia, dismorfias faciales, arcnodactilia e hipotonía. Ante la sospecha de un error innato de la inmunidad, se documentó linfopenia de células CD8+ y CD19+, IgM disminuida, pero con isohemaglutininas conservadas. El ultrasonido reportó timo hipoplásico. El panel genético identificó una variante patogénica homocigota en el gen RNU4ATAC: n.16G>A. Se inició tratamiento con gammaglobulina intravenosa sustitutiva, con adecuada evolución clínica y sin nuevas infecciones. Actualmente se planea ampliar el inmunofenotipo y realizar estudio de segregación parental. **Discusión:** la maquinaria de corte y empalme U12 es esencial en los procesos de proliferación, diferenciación y crecimiento celular. Uno de sus componentes, el ARN pequeño nuclear U4atac, codificado dentro del gen CLASP1. Las mutaciones en RNU4ATAC se asocian al síndrome de Roifman. La variante n.16G>A ha sido poco reportada; se trata del primer caso en Latinoamérica. Los casos previos muestran linfopenia de linfocitos B totales y de memoria, hallazgo compartido con nuestra paciente. No obstante, en este caso destaca la linfopenia de CD8+ y la disminución aislada de IgM, lo que podría sugerir un fenotipo inmunológico diferencial asociado a esta variante específica. **Conclusiones:** los errores innatos de la inmunidad presentan un espectro clínico amplio. Las inmunodeficiencias sindrómicas deben considerarse en el diagnóstico diferencial de pacientes con múltiples sistemas afectados. Un abordaje integral que incluya estudios genéticos permite una caracterización precisa del fenotipo, mejora el pronóstico e informa sobre el riesgo de recurrencia familiar.

#### C-25023. Himenópteros y su asociación con vasculitis por IgA

Elida Berenice Ríos Núñez

Hospital Moscati. Querétaro, Querétaro.

**Introducción:** se presenta el caso clínico de un paciente masculino, sin antecedentes de enfermedades previas, con mordedura de *Solenopsis invicta* que desencadenó una vasculitis por IgA. **Presentación del caso:** hombre de 15 años, sin antecedente de enfermedades. Inicia padecimiento 24 horas previas a su ingreso hospitalario con aparición de lesiones purpúricas palpables en extremidades inferiores posterior a la picadura de hormiga en miembro superior derecho, en región anterior de la mano, en donde presenta eritema, dolor a la palpación y edema. A las 24 horas posteriores a su ingreso presenta artralgias de predominio en rodillas y tobillos, así como dolor abdominal tipo cólico en mesogastrio. A la exploración, presenta lesiones purpúricas palpables en extremidades inferiores y región lumbar; el resto sin alteraciones. Los paraclínicos demuestran leucopenia; se realiza biopsia de piel, que reporta vasculitis leucocitoclástica con predominio de IgA. Posteriormente presentó hematuria microscópica y se dio tratamiento con metilprednisolona por 7 días, con remisión de la sintomatología. **Discusión:** la púrpura de Henoch-Shönlein, (PHS) se clasifica como una vasculitis de pequeños vasos asociada a inmunocomplejos. La PHS es una vasculitis mediada por IgA, con predilección por la piel, tubo digestivo y riñones. La puede desencadenar una infección de vías aéreas superiores, o posterior a una exposición a fármacos; las manifestaciones clínicas principales son: púrpura palpable en las superficies extensoras, con predominio en miembros inferiores, poliartalgias, dolor abdominal y, en algunos casos, nefritis acompañada de hematuria microscópica y proteinuria. El diagnóstico se realiza con biopsia de piel con inmunofluorescencia, observando vasculitis leucocitoclástica, con depósito de IgA y C3. **Conclusiones:** *Solenopsis invicta* puede ser un desencadenante de una vasculitis por IgA. Su veneno contiene alrededor de 46 proteínas, como piperidina, fosfolipasa A2, citocromo C oxidasa, entre otras; activan una vía inflamatoria, generando daño tisular que aumenta citocinas proinflamatorias.

**C-25024. Reporte de caso de linfocitosis hemofagocítica secundaria a infección por virus de Dengue**

Diana Cecilia Juárez-Gómez, Juan Carlos Lona-Reyes, Verónica Soto-Chávez, Arturo Gutiérrez-Guerrero, Lluvia Guadalupe Bojórquez-García, Ana María Chávez-Vázquez, Beatriz Bayardo-Gutiérrez, María Enriqueta Núñez-Núñez  
*Hospital Civil de Guadalajara «Dr. Juan I. Menchaca». Guadalajara, Jalisco.*

**Introducción:** el dengue es una enfermedad viral transmitida por mosquitos, causada por un virus de ARN perteneciente a la familia *Flaviviridae*. Se ha reportado su asociación con linfocitosis hemofagocítica (HLH) en hasta un 4.5% de los casos. La HLH es un síndrome hiperinflamatorio caracterizado por fiebre persistente, citopenias, esplenomegalia, coagulopatías y niveles elevados de ferritina. **Presentación del caso:** paciente femenino de 14 años, previamente sana, con síntomas de astenia, adinamia, mialgias, artralgias y fiebre de 10 días de evolución. Al ingreso hospitalario se encontraba con palidez, hepatomegalia y trombocitopenia (46,000 cel/μl). Las pruebas hepáticas revelaron transaminasemia. Ante la mala evolución clínica, se sospechó HLH. En el ultrasonido se documentó hiperferritinemia (19,881 μg/mL), triglicéridos elevados (280 mg/dL) y hepatoesplenomegalia. La serología fue positiva para IgG e IgM contra dengue, y negativa para Epstein-Barr. El aspirado de médula ósea mostró hemofagocitosis, y el HScore fue de 219, confirmando el diagnóstico de HLH. El tratamiento se inició con inmunoglobulina intravenosa (IGIV), dexametasona y etopósido, logrando la remisión. Los estudios inmunológicos descartaron autoinmunidad, mostraron función de células NK normal, con adecuada expresión de perforina y degranulación. **Discusión:** la HLH puede ser de causa primaria, por defectos genéticos que afectan la citotoxicidad celular, o secundaria a infecciones bacterianas, virales, afecciones reumatológicas o neoplasias. En este caso, los hallazgos inmunológicos como degranulación de células NK, así como la expresión de perforina, fueron normales. Las infecciones virales, particularmente en pacientes pediátricos, son un desencadenante común de esta condición. **Conclusión:** la HLH es una complicación rara, pero potencialmente fatal, del dengue. Su diagnóstico temprano es clave, ya que los síntomas pueden confundirse con otras patologías. Este caso resalta la importancia de considerar la HLH en pacientes con dengue que presentan mala evolución clínica; responde favorablemente al tratamiento basado en el protocolo HLH-2004.

**C-25025. Respuesta temprana exitosa con Dupilumab en dermatitis atópica variante folicular/papular: reporte de caso en paciente pediátrico mexicano**

Andrea Ofelia García Vaca, Yair Humberto González Tuyub  
*Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza» ISSSTE. Ciudad de México.*

**Introducción:** la dermatitis atópica es una enfermedad inflamatoria sistémica con morfología clínica heterogénea y compleja. Las formas atípicas (por ejemplo, folicular/papular) se asocian a polimorfismos genéticos, fototipos altos (IV-VI) y algunas etnias puntualmente descritas. La mayoría de los casos son resistentes y recidivantes al tratamiento. **Caso clínico:** masculino de tres años, sin antecedentes familiares de atopía; un año de evolución con dermatosis localizada en dorso de ambas manos, antebrazos (codos), rodillas y tobillos, de tipo papular y aspecto áspero, con acentuación perifolicular e hiperpigmentación postinflamatoria, sin eritema; acompañada de eccema en mejillas y liquenificación en zonas flexoras. Tratamiento inicial con esteroides tópicos de mediana-alta potencia de larga evolución, sin mejoría. Comorbilidades: rinitis alérgica. Primera evaluación SCORAD: 62 puntos. Biomarcadores: IgE-sérica (226 UI/mL), ImmunoCAP-positivo:

*Dermatophagoides pteronyssinus* y *farinae*, ácido araquidónico: 12.2%, ácidos grasos linoleico: 21.7%, omega 3 y 6: 12.3, EPA-DPA-DHA: 2.8%. Se inicia en forma temprana tratamiento con dupilumab, en dosis de 300 mg cada cuatro semanas, manteniendo esteroide tópico baja-mediana potencia/emolientes, más terapia dual (antihistamínico oral/esteroide intranasal) para el control de rinitis alérgica; primera evaluación a las ocho semanas de inicio del biotecnológico SCORAD: 19 puntos. **Discusión:** paciente con dermatosis típica de DA, sin embargo, con presentación morfológicamente atípica en extremidades (folicular/papular) que retrasaron el tratamiento e inicio temprano de terapia biotecnológica. Se espera mejoría clínica de las lesiones típicas, pero permanencia y liquenificación de las pápulas; presentamos caso con mejoría de las lesiones atípicas de forma temprana, esperando resolución completa. **Conclusión:** identificar la variante morfológica atípica folicular/papular de la dermatitis atópica en pacientes pediátricos mexicanos permite perfilar de forma temprana para la elección oportuna e ideal del tratamiento, evitando recaídas y evolución de gravedad, y permitiendo optimización en tiempos, costos y mejoría en la calidad de vida.

**C-25026. Síndrome de DRESS inducido por lamotrigina en una adolescente: reporte de caso y revisión de la literatura**

Yoezer Zammir Flores Sayavedra, Sandra Nora González Díaz, Nathalie Acuña Ortega, Ana Karen Chávez Ruiz, Carlos Macouzet Sánchez, Cindy Elizabeth de Lira Quezada  
*Centro Regional de Alergia e Inmunología Clínica, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González». Monterrey, Nuevo León.*

**Introducción:** el síndrome de DRESS (*Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms*) es una reacción adversa grave a fármacos, potencialmente mortal, caracterizada por exantema, fiebre, linfadenopatía, alteraciones hematológicas y compromiso visceral. Su diagnóstico en etapas tempranas puede ser desafiante, especialmente en población pediátrica o adolescente, donde es menos frecuente. **Presentación del caso:** adolescente de 16 años que, 21 días después de iniciar tratamiento con lamotrigina por indicación psiquiátrica, desarrolló fiebre y malestar general. Posteriormente, a los cinco días, presentó lesiones cutáneas eritematosas y máculo-pápulas extensas con signos de desprendimiento epidérmico, afectando aproximadamente el 30% de la superficie corporal. Se evidenció compromiso mucoso severo en mucosa oral, conjuntival y genital, con úlceras, erosiones y costras. La paciente refirió dolor intenso y dificultad para la ingesta de líquidos y alimentos. El antecedente claro de uso reciente de lamotrigina y el patrón clínico característico, permitieron establecer la sospecha diagnóstica de DRESS. Se inició manejo multidisciplinario con suspensión inmediata del fármaco, soporte clínico y tratamiento dirigido al control del proceso inflamatorio. **Discusión:** este caso destaca la importancia de reconocer tempranamente el DRESS, incluso con medicamentos considerados de uso relativamente seguro como la lamotrigina. La evolución clínica puede ser grave; el reconocimiento oportuno es fundamental para reducir la morbilidad. Además, este caso refuerza la necesidad de una adecuada farmacovigilancia, particularmente en tratamientos prolongados o en pacientes con predisposición genética. **Conclusión:** el síndrome de DRESS, aunque infrecuente en adolescentes, debe considerarse ante síntomas sistémicos y exantema tras exposición a fármacos como lamotrigina. El diagnóstico y manejo oportuno son esenciales para evitar complicaciones graves. La farmacovigilancia y la educación médica continua son claves en la prevención de este tipo de reacciones adversas.

**C-25027. Remisión de molusco contagioso crónico tras administración de gammaglobulina en deficiencia selectiva de IgA. Reporte de caso en paciente pediátrico**

Adriana de Jesús Gaspar Rodríguez,  
Rodrigo Hiroshi González Luna, Rubén Waldo Reyes  
*Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza»  
ISSSTE. Ciudad de México.*

**Introducción:** la deficiencia selectiva de inmunoglobulina A (IgA) es un error innato de la inmunidad de alta prevalencia, de expresión clínica variable. Aunque suele ser asintomática, puede asociarse a infecciones mucosas recurrentes, enfermedades alérgicas e infecciones cutáneas persistentes como el molusco contagioso, la cual suele ser autolimitada, pero, en pacientes inmunodeficientes, puede volverse crónica y resistente al tratamiento convencional. **Presentación del caso:** paciente femenina de cuatro años con diagnóstico de deficiencia selectiva de IgA, quien presenta infecciones respiratorias altas recurrentes (2-4 episodios mensuales), múltiples tratamientos antibióticos prolongados y hospitalizaciones por sibilancias. Presenta además rinitis alérgica persistente moderada-severa e infecciones urinarias de repetición. Desde hace más de ocho meses desarrolla molusco contagioso crónico, con lesiones múltiples en brazos, tronco y abdomen, sin remisión pese a curetaje, tratamiento tópico y cuidados generales. En contexto de inmunodeficiencia sintomática, se decide iniciar tratamiento con gammaglobulina intravenosa (400 mg/kg/dosis; total 6 g). A las cuatro semanas de la administración, se observa remisión progresiva y total de las lesiones cutáneas, sin reaparición. **Discusión:** la remisión del molusco contagioso crónico tras aplicación de inmunoglobulina en deficiencia selectiva de IgA representa un hallazgo clínico poco reportado. Aunque la inmunoglobulina contiene mínimas concentraciones de IgA, su acción inmunomoduladora podría mejorar la respuesta antiviral y restaurar parcialmente la inmunidad cutáneo-mucosa, mejorando la función celular o modulando el microambiente inmunológico de mucosas y piel. La evolución favorable sugiere un posible papel terapéutico en pacientes seleccionados con deficiencia de IgA sintomática y manifestaciones clínicas persistentes. **Conclusión:** nuestra paciente demuestra la utilidad y seguridad de la inmunoglobulina, sin presencia de efectos adversos, en pacientes pediátricos con deficiencia de IgA sintomática y manifestaciones virales crónicas resistentes, como el molusco contagioso. Se trata de una indicación terapéutica con adecuada efectividad.

#### C-25028. Defecto de STAT3 con ganancia de función en el escenario de inmunodeficiencia común variable

Marya Lizzeth Rosaldo Solís, Noemi Gómez Hernández,  
Alejandra Rodríguez Carbajal, Nathalia Quintanar Félix,  
María Isabel Rodríguez Dumas, Jaime Armando Soto Domínguez,  
Vanessa Daniela Castillo León, Gabriela López Herrera,  
Margarita Ortega Cisneros  
*UMAE, Hospital de Especialidades, Centro Médico  
Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco.*

Hasta un 30% de pacientes con IDCV desarrollan autoinmunidad por defectos relacionados a una disregulación inmunitaria, manifestada como una enfermedad inflamatoria específica de órganos; en algunos pacientes representa una manifestación temprana y predominante. Se presenta el caso de un paciente masculino de 19 años. Al mes de vida presenta dermatitis atópica; a los ocho meses, diagnóstico histopatológico de enteropatía autoinmune. Desde los tres años, cuadros repetidos de otitis media con complicaciones supurativas y neumonías de repetición, ameritando manejo avanzado de la vía aérea y, a los cinco años, detección de bronquiectasias. Recibió tratamiento sustitutivo con somatostatina por déficit de hormona de crecimiento. A los nueve años, se diagnosticó inmunodeficiencia común variable, con administración de inmunoglobulina IgG a dosis de reemplazo. A los 17 años, desarrolló tuberculosis y aspergilosis

pulmonar; un año más tarde, se realizó aislamiento por broncoscopia de *Mycobacterium kansasii*. Se realizó secuenciación completa de exoma, con resultado de variante patogénica en STAT3 GOF. Actualmente continúa tratamiento antifúngico en fase de sostén, sustitución hormonal con testosterona e inmunoglobulina subcutánea, mostrando adecuada evolución. Dentro de las manifestaciones características del síndrome STAT3 GOF, nuestro paciente presentó autoinmunidad de inicio temprano, la cual se ha asociado a la inhibición de Tregs, retraso en el crecimiento por inhibición de STAT5 secundaria a la hiperactividad del STAT3 y enfermedad pulmonar con infecciones respiratorias, predominando micobacterias relacionadas a la alteración entre la regulación de STAT3 y SOCS. La supervivencia varía según el momento del diagnóstico genético; la terapéutica empleada incluye el manejo con inmunosupresores, con riesgo de infecciones graves y efectos secundarios. Otros enfoques incluyen inhibidores de JAK, antagonistas del receptor IL-6, y trasplante de células hematopoyéticas. La identificación de STAT3 GOF es compleja por su presentación multisistémica y debe considerarse ante una clínica de inmunodeficiencia común variable en un contexto de autoinmunidad, enfermedad linfoproliferativa e hipogammaglobulinemia.

#### C-25029. Psoriasis, una patología infrecuente en la edad pediátrica

Sebastián Ocampo de la O, Esmeralda Nancy Jiménez Polvo,  
Fernando Javier Sandoval Silva  
*Hospital Infantil de Tlaxcala. Tlaxcala, México.*

**Introducción:** la psoriasis es una enfermedad multifactorial mediada por el sistema inmune que involucra predominantemente la piel, produciendo hiperproliferación de la epidermis. Presentamos el caso de un paciente lactante con evolución insidiosa y de difícil diagnóstico. **Presentación del caso clínico:** paciente masculino que inicia a los 18 meses de edad con lesiones tipo pápulas pruriginosas que con el rascado generan placa, de localización en salientes óseas, entrepiernas, cara, hueco poplíteo y multitratado con Barmicil, miconazol, óxido de zinc, Euricen pH5, mupirocina, hidrocortisona y Caladryl presentando mejoría parcial, pero con recidiva de las mismas lesiones, es valorado por el servicio de alergología a los tres años de edad donde se inicia abordaje y prueba terapéutica con hidrocortisona tópica por sospecha de psoriasis, presenta mejoría de las lesiones y se agrega manejo con metotrexato, ácido fólico y crema hidratante a base de lubriderm tapa azul, continuando con adecuada recuperación y respuesta, se mantiene actualmente en manejo con a base de metotrexato, ácido fólico y betametasona posterior a dos años de tratamiento con mejoría de las lesiones. **Discusión:** paciente de edad preescolar multitratado, con evolución tórpida, presenta cuadro clínico complicado con múltiples sospechas diagnósticas enviado a tercer nivel por respuesta inadecuada, ante la sospecha clínica y la falta de insumos se decide iniciar prueba terapéutica con adecuada respuesta y evolución clínica. **Conclusión:** la psoriasis en pediatría representa alrededor del 1% de todos los casos, del 0.18 al 0.55% son menores de nueve años, por lo que es importante considerarla dentro de nuestros diagnósticos diferenciales y repasar los casos conocidos de estos pacientes.

#### C-25030. Autoanticuerpos vs. interferones como fenocopia de un error innato de la inmunidad en un lactante

Dalia Patricia Bucio Cornejo, Gabriel Emmanuel Arce Estrada,  
Sara Elva Espinosa Padilla, Arturo Gutiérrez Guerrero  
*Hospital Pediátrico Coyoacán. Ciudad de México.*

**Introducción:** desde la pandemia por COVID-19, los anticuerpos neutralizantes contra interferones del tipo I (IFN-I) han cobrado relevancia clínica. En 2022, la Unión Internacional de Sociedades Inmunológicas los reconoció como fenocopias de errores innatos de la inmunidad con

una mayor predisposición a infecciones virales graves. **Caso clínico:** lactante masculino de 22 meses, con padres originarios de una comunidad endogámica y dos hospitalizaciones por neumonías virales graves. Acudió a un hospital de segundo nivel por nuevo episodio de neumonía grave que requirió ventilación mecánica en terapia intensiva. Durante sus hospitalizaciones, los paneles virales identificaron Rhinovirus/Enterovirus y Virus Sincitial Respiratorio. Ante estos hallazgos, se solicitó la determinación de anticuerpos contra IFN- $\alpha$ 2a, IFN- $\beta$  e IFN- $\omega$  mediante ELISA, detectándose títulos elevados, con una densidad óptica > 0.8 (valor de referencia < 0.5) con respecto a cuatro controles sanos. El paciente egresó con mejoría tras casi dos meses de estancia y fue referido a tercer nivel donde continúa en seguimiento, en espera de confirmación de la capacidad neutralizante de dichos anticuerpos y de una posible causa genética. **Discusión:** los anticuerpos neutralizantes contra IFN-I inhiben la actividad biológica de estos interferones, lo que incrementa la susceptibilidad a infecciones virales graves. Aunque estos autoanticuerpos se conocen desde hace más de cuatro décadas, su asociación con enfermedades virales graves se ha documentado principalmente en adultos. Existen menos de cinco reportes a nivel mundial en lactantes y, hasta donde se sabe, este sería el primer caso descrito en México. La edad del paciente y los antecedentes de endogamia nos obligan a descartar defectos monogénicos que afectan la arquitectura tímica, dado que estos defectos se han vinculado con la generación de autoanticuerpos neutralizantes contra IFN-I. **Conclusión:** la detección de anticuerpos anti-IFN-I abre una nueva línea en inmunología clínica que nos permite personalizar el diagnóstico y el tratamiento, mejorando el pronóstico para pacientes con infecciones virales graves.

#### C-25031. Síndrome de Evans como debut clínico de una disregulación inmunológica en adolescente; a propósito de un caso

Yahaira Yariel Méndez Cortés, Alma Gurrola Silva  
Hospital Regional de Alta Especialidad Tipo B  
«Bicentenario de la Independencia» ISSSTE Estado de México. Tultitlán de Mariano Escobedo, México.

**Introducción:** el síndrome de Evans es un trastorno autoinmune infrecuente, caracterizado por la coexistencia de anemia hemolítica autoinmune y trombocitopenia inmune, con posible neutropenia. Su presentación en la adolescencia representa un reto diagnóstico, al simular enfermedades malignas. Su fisiopatología implica disregulación de linfocitos T y B, disminución de inmunoglobulinas (IgG, IgA, IgM), alteración del antígeno APO-1, e inversión de la relación CD4:CD8. Se presenta el caso de una adolescente previamente sana que debutó con citopenias severas, inicialmente sospechosas de leucemia. **Caso clínico:** adolescente de 13 años, sin antecedentes patológicos relevantes, con un mes de evolución de astenia, adinamia y palidez. Un día previo al ingreso presentó fiebre no cuantificada. Referida desde primer nivel por gingivorragia y sangrado transvaginal. Ingresó a hospital de segundo-tercer nivel somnolienta, ictericia y pálida, con hemoglobina de 3.3 g/dL y plaquetas en 9,000/mm<sup>3</sup>, reticulocitos 10.6%, DHL 201 U/L, bilirrubina indirecta 1.20 mg/dL, leucocitos  $6.3 \times 10^3/\mu\text{L}$  y Coombs directo positivo (3+). Se descartó malignidad mediante frotis y aspirado de médula ósea; serologías virales negativas y rastreo de anticuerpos positivo. Se diagnosticó síndrome de Evans. Recibió múltiples transfusiones previas al tratamiento dirigido en primer nivel de atención; posteriormente se inició tratamiento con esteroides e inmunoglobulina, con recaídas al reducir la dosis, por lo que se indicó rituximab, logrando estabilización clínica y sostenida. **Discusión:** el caso refuerza la importancia de considerar este síndrome como parte del diagnóstico diferencial de citopenias múltiples en adolescentes, y demuestra el beneficio del tratamiento inmunomodulador dirigido. **Conclusión:** el síndrome de Evans en la adolescencia representa un desafío diagnóstico y terapéutico

relevante, especialmente en pacientes sin antecedentes personales o familiares de enfermedad autoinmune. Este caso refuerza la importancia de considerar disregulaciones inmunológicas latentes como parte del diagnóstico diferencial en adolescentes con citopenias múltiples, incluso cuando la presentación clínica sugiere inicialmente una neoplasia hematológica.

#### C-25032. Síndrome de Blau diagnosticado erróneamente como artritis idiopática juvenil, reporte de un caso

Diana Lizeth Garfías Zavala, Daphne García Vega,  
Cecilia Contreras Cubas, Lorena Orozco, Vicente Baca  
Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.

**Introducción:** el síndrome de Blau es una enfermedad autoinflamatoria autosómica dominante rara, causada por mutaciones en el gen NOD2. Se caracteriza por la triada de dermatosis granulomatosa, artritis y uveítis. La artritis idiopática juvenil (AIJ) es la enfermedad reumática más común en la infancia y comprende un grupo de enfermedades heterogéneas. La variabilidad en el fenotipo puede llevar a diagnósticos erróneos de AIJ en enfermedades con manifestaciones clínicas similares. **Caso clínico:** mujer de 18 años, con padre con antecedentes de uveítis, dermatosis y artritis, de inicio en la infancia. La paciente inició su padecimiento a los ocho meses de edad con una dermatosis generalizada caracterizada por lesiones puntiformes de aspecto papuloide. La biopsia de piel fue compatible con histiocitosis de células no Langerhans (xantogranuloma juvenil). Un año después, la paciente desarrolló artritis de grandes y pequeñas articulaciones, diagnosticándose AIJ poliarticular con factor reumatoide negativo e iniciándose tratamiento con fármacos modificadores de la enfermedad. En una evaluación oftalmológica de rutina, se detectaron lesiones numulares en corneas e iris, consideradas secundarias al xantogranuloma juvenil. Sin embargo, la paciente evolucionó con uveítis anterior, considerándose secundaria a AIJ. **Discusión:** de acuerdo con los antecedentes del padre y los evolución presentada por la paciente, se sugiere síndrome de Blau. Este diagnóstico se confirmó mediante la secuenciación de exoma completo, que reveló la presencia de la mutación A1148G en el exón 4 del gen NOD2 (E383G) en el padre y en la paciente. El inicio de tratamiento con adalimumab permitió un control más adecuado de las manifestaciones oculares y articulares. **Conclusión:** aunque el síndrome de Blau es una enfermedad rara, debe sospecharse en pacientes con dermatitis granulomatosa, artritis y uveítis. El diagnóstico temprano puede evitar complicaciones a largo plazo como pérdida de visión y contracturas articulares que afectan de manera importante la calidad de vida.

#### C-25033. Síndrome de Good: reporte de caso

María Isabel Saad Manzanera, María Patricia O'Farrill Romanillos,  
Diana Andrea Herrera Sánchez, Mariana Guadalupe Jiménez Fonseca,  
Paula Isabel Ramírez Molina, Jacqueline Edith Mut Quej,  
Salmahk Karen Avilés Tenorio  
Hospital de Especialidades «Dr. Bernardo Sepúlveda», Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.

El síndrome de Good es una rara enfermedad, con < 400 casos reportados a nivel mundial. Se diagnostica por presencia de timoma asociado a inmunodeficiencia de Linfocitos TCD4+, linfocitos B maduros e hipogammaglobulinemia. Su espectro clínico es variable: infecciones, autoinmunidad, desórdenes hematológicos y malignidad. Mujer de 60 años; inició con ptosis, debilidad en extremidades y dificultad para subir escaleras. Se abordó como miastenia gravis; se solicitó tomografía de tórax, con hallazgo de tumor mediastinal anterior de 3 cm. Se realizó su resección con reporte histopatológico de timoma tipo B2 (clasificación de la Organización Mundial de la

Salud [OMS]). Se inició quimioterapia con cisplatino, ciclofosfamida y doxorubicina, obteniendo remisión completa. Presentó anemia crónica no asociada a tratamiento. Se diagnosticó aplasia pura de serie roja y se inició tacrolimus, con buena respuesta. Se solicitaron laboratorios para valorar el uso de rituximab. Reporte de laboratorios: Hb 11 gr, Hto 31.5%, plaquetas 270,000 cel/mm<sup>3</sup>, Linfocitos 1,070 cel/mm<sup>3</sup>, Cd3 838 cel/mm<sup>3</sup>, CD4 455 cel/mm<sup>3</sup>, CD8 359 cel/mm<sup>3</sup>, IgE 3.94 IU, IgA < 33.8 mg, IgG 377 mg, IgM < 14.5mg. Serología viral con Ac IgG anti Ag core de VHB > 2.7, IgG positiva para VHS 1 y 2, toxoplasma y virus de la hepatitis B. Se inició reemplazo con inmunoglobulina humana cada cuatro semanas. Actualmente la paciente se encuentra sin infecciones o datos de actividad tumoral. La mayoría de los pacientes se detectan por el timoma, siendo el tipo AB (clasificación OMS) el más común, y las infecciones. Sólo el 25% se presenta con identidades autoinmunes; es rara la presentación de timoma maligno, como fue en este caso. El desarrollo de la inmunodeficiencia sigue en estudio. Existe disminución de Linfocitos B y variabilidad en subgrupos de Linfocitos T, propiciando un desequilibrio entre defensa y auto-tolerancia. La timectomía, el reemplazo de inmunoglobulina, inmunosupresores y antibioticoterapia son pilares del tratamiento. El diagnóstico y manejo certero pueden mejorar la supervivencia de los pacientes.

#### **C-25034. Angioedema hereditario tipo 1: eventos desencadenantes de angioedema y su importancia en la prevención de los mismos**

Mariana Guadalupe Jiménez Fonseca,  
María Patricia O'Farill Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez,  
María Isabel Saad Manzanera, Paula Isabel Ramírez Molina,  
Jacqueline Edith Muth Quej, Salmahk Karen Avilés Tenorio  
*Hospital de Especialidades «Dr. Bernardo Sepúlveda», Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.*

**Introducción:** el angioedema hereditario es un trastorno autosómico dominante causado por la deficiencia o disminución de la función del inhibidor C1. Los traumatismos leves son los desencadenantes más comunes de las crisis cutáneas y laríngeas. Otros desencadenantes reportados incluyen los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ECA), el estrés, los estrógenos exógenos, las infecciones y los cambios en las hormonas sexuales (menstruación, embarazo). **Caso clínico:** mujer de 38 años, con antecedentes heredo-familiares de padre, hermana y abuela con diagnóstico de angioedema hereditario tipo 1. Inicia padecimiento al año de edad posterior a golpe en cabeza; presenta de forma súbita edema de hemicara derecha que remite por sí solo, con presentación recurrente, relacionado con traumatismos pequeños, edema en extremidades y cara; se diagnostica angioedema hereditario tipo 1. Presenta tres episodios de angioedema por semana, con síntomas prodrómicos como náuseas, dolor abdominal y fatiga con necesidad de medicación de rescate, durando cada episodio entre 10-15 minutos y remitiendo totalmente a las 24-48 horas; estos episodios se asocian al estrés, fatiga, menstruación y pre-menstruación; dichos eventos afectan su calidad de vida. **Discusión:** la intervención más importante para un paciente con diagnóstico reciente es la educación sobre la enfermedad, por lo tanto, se remarca la importancia de generar un diario de síntomas para poder identificar los factores prevenibles como traumatismos; de igual modo, es importante el reconocimiento y tratamiento oportuno de infecciones de las vías respiratorias superiores, evitar medicamentos que puedan empeorar la gravedad o frecuencia de los episodios de angioedema, así como el control hormonal. **Conclusión:** el caso expuesto es un ejemplo de múltiples episodios de angioedema desencadenados por lo factores previamente mencionados. La profilaxis a largo plazo está indicada para pacientes que no logran un control adecuado de la enfermedad sólo con terapia a demanda.

#### **C-25035. Evaluación de reacciones adversas a lidocaína en un Hospital de Tercer Nivel: presentación de 10 casos clínicos**

Salmahk Karen Avilés Tenorio, Mariana Hernández Ojeda,  
Patricia María O'Farill Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez  
*Hospital de Especialidades «Dr. Bernardo Sepúlveda», Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.*

Anestésicos locales como la lidocaína son ampliamente utilizados en la práctica médica y odontológica. Es frecuente observar reacciones adversas a lidocaína, sin embargo, menos del 1% de ellas son mediadas por IgE. Se valoraron 10 pacientes con reacción adversa a lidocaína en un periodo de un año, con una media de edad de 56 años, de los cuales nueve eran mujeres y uno hombre. Todos refirieron exposición previa a anestésicos del grupo de las amidas. Seis pacientes presentaron reacciones compatibles con anafilaxia: dos fueron grado 3, dos grado 4 y dos evolucionaron a grado 5 (choque anafiláctico). En todos los casos se realizaron pruebas cutáneas tipo Prick con lidocaína al 10% (dilución 1:1), pruebas intradérmicas con diluciones 1:100 y 1:10, y reto subcutáneo con lidocaína 10%, todas con resultado negativo. En tres pacientes se identificó el agente causal: clorhexidina, ceftriaxona y látex. En los cuatro casos restantes se documentaron síntomas no compatibles con hipersensibilidad tipo 1 como palpitaciones, cefalea, escalofríos, diaforesis, pápulas eritematosas y alteración del estado de alerta; también se realizaron pruebas en estos pacientes, todas negativas. La lidocaína pertenece al grupo de las amidas, sin reactividad cruzada conocida con anestésicos del grupo de los ésteres. Los resultados respaldan que la lidocaína, pese a ser frecuentemente implicada en reacciones adversas, rara vez causa hipersensibilidad mediada por IgE. Esta serie de casos nos demostró que la mayoría de las reacciones adversas a la lidocaína no son mediadas por IgE, lo que resalta la importancia de una evaluación adecuada, en especial en pacientes que requieren procedimientos quirúrgicos.

#### **C-25036. Tormenta inflamatoria y cuenta regresiva: linfocitosis hemofagocítica secundaria por virus de Epstein Barr crónico**

Ana María Chávez-Vázquez, Juan Carlos Lona-Reyes,  
Mario Ernesto Cruz-Muñoz, Beatriz Bayardo-Gutiérrez,  
Arturo Gutiérrez-Guerrero, Ezequiel M. Fuentes-Panará,  
Diana Cecilia Juárez-Gómez, María Enriqueta Núñez-Núñez  
*Hospital Civil de Guadalajara «Dr. Juan I. Menchaca». Guadalajara, Jalisco.*

**Introducción:** la linfocitosis hemofagocítica (HLH) es un síndrome hiperinflamatorio grave que surge como una complicación de la infección por virus de Epstein-Barr (EBV), especialmente en pacientes con disfunción de linfocitos T citotóxicos o células NK. **Caso clínico:** paciente femenino de 15 años, con antecedentes de encefalitis postvaricela, mononucleosis infecciosa y síndrome de Skeeter, quien desarrolló lesiones cutáneas ulceradas, fiebre persistente, citopenias, colitis neutropénica y disfunción hepatorenal. Los estudios mostraron una carga viral de EBV > 2'000,000 copias/mL, disminución de actividad de células NK y hemofagocitosis en médula ósea, cumpliendo criterios de HLH-2004. El exoma reveló una variante heterocigota en FZD4 no relacionada con el cuadro clínico. Se descartaron mutaciones en genes conocidos de susceptibilidad a EBV (XLP1, XLP2, CD27, CD70, MAGT1, CTPS1). Se inició tratamiento con dexametasona, etopósido, ciclosporina e inmunoglobulina intravenosa, logrando disminución progresiva de la carga viral. **Discusión:** este caso resalta la importancia de una búsqueda diagnóstica amplia en pacientes con infección crónica grave por EBV y HLH. Aunque no se identificó una mutación causal específica, la alteración funcional de células NK sugiere un error innato de la inmunidad no caracterizado

que requiere manejo inmunomodulador intensivo y agresivo. Estos pacientes requieren tratamiento oportuno debido al riesgo de desarrollar trastornos linfoproliferativos, neoplasias hematológicas y alta mortalidad *per se*. El trasplante hematopoyético se plantea como la única estrategia curativa en inmunodeficiencias graves, enfatizando la necesidad de acceso a estudios funcionales y genéticos especializados. **Conclusión:** este caso subraya la relevancia de sospechar errores innatos de la inmunidad en infecciones crónicas por EBV asociadas a HLH. La evaluación funcional inmunológica complementa el estudio genético en pacientes con inmunodeficiencias no definidas; el trasplante hematopoyético representa la estrategia definitiva para prevenir complicaciones letales.

#### C-25037. Carcinoma epidermoide en un paciente con candidiasis mucocutánea crónica por mutación en gen STAT1 GOF

Paula Isabel Ramírez Molina, María Patricia O'Farril Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez, Jacqueline Edith Mut Quej, María Isabel Saad Manzanera, Salmahk Karen Avilés Tenorio, Mariana Guadalupe Jiménez Fonseca

Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS. Ciudad de México.

**Introducción:** el carcinoma epidermoide es una de las complicaciones con alta mortalidad de la candidiasis mucocutánea crónica, asociada a mutación STAT1 GOF. **Caso clínico:** femenino de 54 años, padre finado por neoplasia en cavidad oral. Antecedente de diabetes tipo 1, artritis reumatoide y candidiasis mucocutánea crónica por mutación en STAT1 GOF. Inicia en el 2018 con odinofagia, placas blanquecinas, dolorosas, en paladar duro y lengua, y úlceras en mucosa labial, con duración de cinco días y recurrencia mensual por cuatro meses, progresando en un mes extensión de placas a paladar blando a pesar de profilaxis con itraconazol. A los seis meses presenta reflujo gastroesofágico, disfagia a sólidos, aumento de placas blanquecinas en lengua y evacuaciones diarreicas. En 2019, valorada por gastroenterología; realizó endoscopia, con reporte de estenosis esofágica, y se dilató el cuerpo gástrico con polipectomía. En 2021, por múltiples recaídas de candidiasis y resistencia a itraconazol, recibió voriconazol por indicaciones de infectología, con disminución de placas. En 2022 persiste con candidiasis orofaríngea, a pesar de tratamiento con voriconazol; se escaló tratamiento con caspofungina; por mejoría parcial, se realizó biopsia de paladar duro, con reporte de carcinoma epidermoide bien diferenciado. **Discusión:** las mutaciones en el gen STAT 1, con ganancia de función (GOF), predisponen a infecciones recurrentes o persistentes de candidiasis mucocutánea, originando daño celular. Factores de riesgo como diabetes mellitus con mal control y mala higiene bucal también se asocian a la persistencia de infecciones micóticas. Este daño celular crónico, aunado al antecedente hereditario de neoplasias, se asocia a un alto riesgo de desarrollar carcinoma epidermoide. **Conclusión:** las neoplasias son una complicación de la candidiasis mucocutánea crónica debido a la exposición a daño celular. La resistencia a antimicóticos de primera línea o el mal manejo puede perpetuar la cronicidad de lesiones y pasar desapercibido el diagnóstico oportuno de neoplasias.

#### C-25038. Queratoconjuntivitis vernal refractaria con uso de biotecnológico (Anti-IgE). Reporte de caso pediátrico

Rubén Waldo Reyes, Rodrigo Hiroshi González Luna

Hospital Regional «Gral. Ignacio Zaragoza» ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** la queratoconjuntivitis vernal, dentro del espectro de conjuntivitis alérgica grave, presenta una fisiopatología que implica reacciones mediadas por IgE. La unión de alérgenos específicos provoca la degranulación de mediadores que dan lugar a síntomas

conjuntivales. Posteriormente, los mediadores provocan la infiltración de eosinófilos, neutrófilos y macrófagos en el tejido conjuntival. De acuerdo con algunos reportes de caso, antes de la administración de omalizumab, todos los pacientes presentaban empeoramiento de síntomas oculares, a pesar de medicación tópica y oral, incluidos inmunosupresores y corticosteroides. **Presentación de caso:** masculino de 13 años, con diagnóstico desde los ocho años de rinitis alérgica y asma (paso 1-2 GINA). Manejo en oftalmología por queratoconjuntivitis vernal grave que no respondió a administración de lubricante oftálmico (hialuronato de sodio/dexpantenol), antihistamínico oftálmico (olopatadina), ciclosporina oftálmica, esteroide ocular (fluorometolona), y esteroide sistémico (ciclos cortos prednisona) por 6 meses. Afectación importante de la calidad de vida. Con puntuación elevada del cuestionario de calidad de vida en rinoconjuntivitis en adolescentes (AdoIRQLQ). Laboratorio: IgE 1,912 UI eosinófilos 700 células/mm<sup>3</sup>. Pruebas cutáneas positivas a DPT, DF, canis y felis. Tratamiento: se decide administración de omalizumab en una dosis de 300 mg cada 15 días. Esquema *rush* de inmunoterapia subcutánea con DPT, DF y felis. Evolución: mejoría clínica a los cuatro meses de administración de biotecnológico, disminución importante de eritema conjuntival, prurito, remisión de presencia de papilas, puntaje bajo del cuestionario de calidad de vida (AdoIRQLQ), sin presencia de efectos adversos. **Discusión y conclusión:** este reporte de caso evidencia mejoría clínica y seguridad del uso de biotecnológicos para el manejo y tratamiento de diversas enfermedades alérgicas, aún en protocolos de estudio en pacientes pediátricos. El uso de omalizumab tiene potencial para ser eficaz en el tratamiento de la conjuntivitis alérgica grave (queratoconjuntivitis vernal) asociada a asma y otras patologías atópicas, impactando de manera importante en la calidad de vida de los pacientes.

#### C-25039. Anafilaxia perioperatoria secundaria a alergia a esteroide sistémico, reporte de caso

Alan Gil Ruiz, Mariana Hernández Ojeda, Patricia María O'Farrill Romanillos, Diana Andrea Herrera Sánchez

Hospital de Especialidades «Dr. Bernardo Sepúlveda»

Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social. Ciudad de México.

**Introducción:** desde la década de 1950, se han descrito reacciones de hipersensibilidad tipo I a corticosteroides, reportándose con una incidencia de 0.3-0.5%; sin embargo, es importante también descartar sensibilización a excipientes como polietilenglicol y carboximetilcelulosa. **Caso clínico:** mujer de 62 años, niega enfermedades crónicas degenerativas, antecedente de cuatro procedimientos quirúrgicos, sin complicaciones reportadas. Refiere alergia a sulfas y ketorolaco. Inicia padecimiento actual en septiembre del 2024; durante colestectomía laparoscópica, se administró sedación con midazolam, fentanilo y propofol, relajación muscular con vecuronio, y premedicación con hidrocortisona 200 mg y dexametasona 8 mg; 20 minutos posterior a la administración de esteroides, presenta choque anafiláctico. Fue protocolizada en nuestro servicio, donde se realizan pruebas *pick*, intradérmica a medicamentos sedantes, relajantes musculares, hidrocortisona, resultando positivo para esta última, por lo que se realizó prueba *pick* e intradérmica a polietilenglicol y carboximetilcelulosa, descartando sensibilización a excipientes. Para finalizar, se efectuaron pruebas cutáneas y de reto a dexametasona, mostrando adecuada tolerancia, por lo que se concluye alergia a hidrocortisona. **Discusión:** la sensibilización a los corticosteroides puede ocurrir a través de la piel, las mucosas y la administración sistémica. Los pacientes en riesgo son aquellos que reciben esteroides con frecuencia o en dosis altas. El mecanismo de hipersensibilidad a corticosteroides no es preciso. La vía podría ser la formación de hapteno a través del glioxal de esteroides, producto de la degradación del cortisol y la diferente afinidad del acetato, fosfato de sodio y succinato de sodio

de hidrocortisona a las proteínas séricas y cutáneas. **Conclusión:** las reacciones de hipersensibilidad inmediatas a corticosteroides es un campo desafiante. La hipersensibilidad inmediata confirmada a un corticosteroide no excluye la tolerancia a otro del mismo grupo de Coopman. El estudio alergológico es clave para determinar etiología, sensibilización y uso de alternativas terapéuticas.

#### **C-25040. Sangrado de tubo digestivo fulminante como manifestación atípica de síndrome de Dress**

Juan Carlos Bustos Fonseca, Dianey Jacqueline Maldonado Ontiveros, Carlos Tiberio Quezada Chalita, Javier Iván Rodarte Pérez  
*Hospital Civil de Tepic «Dr. Antonio González Guevara». Tepic, Nayarit.*

Paciente femenina de 14 años, con diagnóstico de base de insuficiencia renal crónica terminal, en tratamiento de reemplazo con diálisis peritoneal e indicación de sertralina desde hace tres meses. Inicia con la presencia de eritema en cara posterior del cuello y la espalda, asintomático; acude al médico, quien prescribe loratadina y baño coloidal; sin embargo, 24 horas después el eritema se extiende a tronco anterior y se torna pruriginoso, aparece fiebre no cuantificada, el exantema se extiende a las extremidades superiores de forma bilateral. Las lesiones se extienden a la cara, aparecen cefalea, mialgias y fiebre cuantificada en 39 °C. Eritema maculopapular generalizado (Eritrodermia) que cubre más del 85% de la superficie corporal, así como edema facial marcado bilateral de párpados y parte central de la cara y labios. Se aprecian áreas de descamación (exfoliación). Signo de Nikolski negativo. A la palpación, adenomegalias a nivel submandibular derecho, así como también occipitales e inguinales; no se palpan a nivel supraclavicular. Se valora probable farmacodermia grave. Se consigna la presencia de adenomegalias occipitales, submandibulares e inguinales desde su ingreso. Cuenta con reactivos de fase aguda franca y persistentemente elevados (procalcitonina, PCR). Leucocitosis prominente (30,000); lo más notorio es la eosinofilia persistente (hipereosinofilia), al cuantificarse en todas las biometrías hemáticas más de 1,500 eosinófilos totales. Existe una ligera elevación de enzimas hepáticas. Se diagnostica síndrome de Dress secundario probablemente a sertralina, cumpliendo tanto los criterios japoneses como los de RegiSCAR. Evolucionó de manera tórpida durante su hospitalización, presentando evacuaciones diarreicas con hematoquecia y sangrado de tubo digestivo anemizante; presenta choque hemorrágico y muerte. Consideramos relevante reportar este caso de sangrado de tubo digestivo anemizante como manifestación atípica gastrointestinal vinculada con el síndrome de Dress.

#### **C-25041. Ascitis como manifestación inicial de hiperplasia nodular regenerativa en un paciente con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, reporte de caso**

Samantha Mateos Corella, Elvia Angélica Contreras Contreras, Hannia Yaritza García Lozano, Karen Tovar Figueroa, Cindy Salazar Rodarte, Julio César Monge Díaz, Alejandra Anahy Chávez Ávila, María Fernanda Martínez Rodríguez, Kevin Uriel Zetina Pérez

*Hospital Regional «Lic. Adolfo López Mateos»  
ISSSTE. Ciudad de México.*

La hiperplasia nodular regenerativa (HRN) es una complicación subdiagnosticada y grave en la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA). Se asocia al aumento de morbilidad, ya que inicialmente los pacientes se presentan asintomáticos, sin embargo, desarrollan colestasis crónica e hipertensión portal. Paciente masculino de 14 años con XLA. Acude el 17/06/2024 para aplicación de inmunoglobulina (0.6 g/kg/día); se observa ascitis, disnea y ortopnea. Radiografía de tórax con derrame pleural izquierdo. Laboratorios de

ingreso: pancitopenia con requerimiento transfusional, hiperbilirrubinemia a expensas de bilirrubina directa, elevación de AST, hipoalbuminemia, alargamiento de los tiempos de coagulación, función renal conservada y panel viral negativo. Se administra albúmina al 25% (0.5 g/kg/dosis) y espironolactona (1 mg/kg/día). El 18/06/2024 se realiza paracentesis: GASA de 2.42. TAC del 25/07/2024: dilatación de vías biliares, vena porta con diámetro de 12.6 mm, hepatoesplenomegalia y ascitis. El 27/06/2024 se realiza USG abdominal (elastografía): hipertensión portal con valor > 17 kPa. Se confirma ascitis de origen hepático. El 03/07/2024 se realiza endoscopia con toma de biopsia hepática: varices esofágicas Dagradi III y gastropatía hipertensiva severa. Recibe manejo con propranolol (1 mg/kg/día) y ácido ursodesoxicólico (25 mg/kg/día). Reporte de biopsia: HRN. La hepatopatía crónica rara vez ha sido reportada en la literatura. La mejora en el diagnóstico, terapias antimicrobianas e inmunoglobulina han permitido prolongar la supervivencia, sin embargo, hay propensión a complicaciones tardías. La HRN es una causa poco reconocida de hipertensión portal no cirrótica, caracterizada por nódulos hepáticos regenerativos difusos con o sin fibrosis. Poco se sabe de la fisiopatología que desencadena la HRN; se asocia a un posible agente infeccioso (*Aichivirus*), desencadenando autoinmunidad, ya que, en descripción de biopsias, se reporta aumento de infiltrados de linfocitos T CD8+. Por lo anterior, es importante la prevención y manejo oportuno para preservar la función hepática. El entendimiento de la fisiopatología nos permitirá ampliar las opciones terapéuticas, ya que hasta el momento sólo se encuentra el trasplante de células madre hematopoyéticas.

#### **C-25042. Infecciones recurrentes posteriores a rituximab en paciente con anti-MOG. Reporte de caso con hipogammaglobulinemia secundaria**

Priscila Loammy Aguilar Contreras, Kevin Dante Meza Ramírez, María Enriqueta Loaiza Sarabia, Edna Venegas Montoya  
*Hospital General Regional No. 1. Culiacán, Sinaloa.*

**Introducción:** en niños, la seropositividad de anticuerpos anti-MOG (glicoproteína oligodendrocitaria de mielina) durante un primer síndrome desmielinizante agudo es hasta 40%. Se desconoce el desencadenante de la producción de anticuerpos anti-MOG; se cree que la inducción autoinmune se produce en el sistema inmunitario periférico. La autoinmunidad postinfección es un desencadenante probable. **Caso clínico:** femenino de cuatro años, enviada a inmunología pediátrica con diagnóstico de anti-MOG e infecciones recurrentes. Sin antecedentes relevantes. Inicia al año ocho meses con alteración en la marcha, por lo que se inicia tratamiento con esteroide sistémico, sin mejoría. Se toma IGM anti-MOG positivos 1:320, con lo que se establece diagnóstico y se inicia tratamiento con pulsos de metilprednisolona y rituximab. Inicia con infecciones respiratorias recurrentes, otitis, diarrea, conjuntivitis y vulvovaginitis de repetición. Por antecedente de uso de rituximab e infecciones, se solicitan niveles de inmunoglobulinas, en donde se observa hipogammaglobulinemia severa: IgG 75 mg/dL (463-1,236), IGM 20 mg/dL (43-196), IgA 10 mg/dL (25-154), IgE < 25 UI (1-68). Subpoblaciones de linfocitos con disminución grave de linfocitos B: CD3 6201 (1,200-5,000), CD4 4,745 (560-2,700), CD8 1,208 (330-2,200), CD19 5 (220-1,300), CD16/56 377 (48-540). Se inicia manejo con inmunoglobulina humana al 10% como sustitución, con respuesta favorable; actualmente sin infecciones. **Discusión:** algunos fármacos usados para el manejo de enfermedades desmielinizantes y autoinmunes tienen como blanco los CD20. Esto puede tener como consecuencia depleción y disminución en la producción de anticuerpos, lo que predispone a infecciones graves. **Conclusión:** es de vital importancia solicitar niveles de inmunoglobulinas séricas previo al uso del rituximab en enfermedad autoinmune, como base para su posterior análisis en caso de que se presenten infecciones recurrentes que se puedan asociar a

linfopenia de células B, con hipogammaglobulinemia secundaria. De esta manera podemos dar seguimiento clínico al estatus infeccioso de nuestros pacientes y otorgar tratamiento dirigido y oportuno, evitando complicaciones graves.

#### C-25043. Necrólisis epidérmica tóxica acelerada en pediatría: ¿paracetamol como único factor causal?

Evaristo Noe Lemus Reyner, Sandra Nora González Díaz, Nathalie Acuña Ortega, Carlos Macouzet Sánchez, Candi Elizabeth De Lira Quezada, Ana Karen Chávez Ruiz, Silvia Rosario Avilés Vargas, Estafanía Mattenberger Cantú  
*Centro Regional de Alergia e Inmunología Clínica, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González». Monterrey, Nuevo León.*

**Introducción:** la necrólisis epidérmica tóxica (NET) es una reacción mucocutánea grave, potencialmente mortal, cuyo desencadenante más frecuente son antibióticos, anticonvulsivos y AINE; sin embargo, el paracetamol rara vez se ha implicado como agente causal. Presentamos el caso de un niño con NET asociada al uso de paracetamol, con rápida progresión clínica y requerimiento de manejo en unidad de cuidados intensivos. **Caso clínico:** paciente de 10 años, previamente sano, tratado con paracetamol tras episodio febril; a las dos semanas, desarrolla exantema maculopapular en región malar, recibiendo múltiples fármacos, sin resolución definitiva. Al ingreso, presenta lesiones eritemato-violáceas confluentes en tórax, abdomen y extremidades, con compromiso mucoso oral y ocular, signos de Asboe-Hansen y Nikolsky positivos y despegamiento epidérmico > 30% de la superficie corporal. Se diagnostica NET mediante la escala de SCORTEN, obteniendo una puntuación de 2. Se inicia manejo con inmunoglobulina IV (3 g/kg/día por tres días) y metilprednisolona en pulsos (30 mg/kg/día por tres días), con respuesta favorable: descenso de SCORTEN a 1 y reepitelización progresiva al tercer día. **Discusión:** la NET, aunque rara en pediatría, debe sospecharse ante lesiones mucocutáneas extensas por su alta mortalidad. Este caso subraya la importancia de considerar al paracetamol como posible desencadenante, pese a su bajo riesgo. La ausencia de pruebas cutáneas limita el diagnóstico etiológico, pero, ante el riesgo de reexposición, la clínica adquiere un valor crucial. El uso de pruebas alternativas como la transformación linfoblástica y el HLA *screening* pueden apoyar el diagnóstico. **Conclusión:** la identificación temprana, retiro inmediato del fármaco sospechoso y tratamiento inmunomodulador dirigido son fundamentales para reducir complicaciones y mejorar el pronóstico de NET en pediatría.

#### C-25044. Síndrome de desregulación inmune por CTLA-4: un caso desafiante desde la infancia

Alejandra Rodríguez Carbajal, Noemí Gómez Hernández, Nathalia Quintanar Félix, María Isabel Rodríguez Dumas, Jaime Armando Soto Domínguez, Marya Lizzeth Rosaldo Solís, Vanessa Daniela Castillo León, Gabriela López Herrera, Margarita Ortega Cisneros  
*Instituto Mexicano del Seguro Social, Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco.*

**Introducción:** el CTLA-4 es un regulador negativo de la activación de células T, crucial para la autotolerancia y homeostasis inmune. Su deficiencia o las fenocopias asociadas generan un síndrome de desregulación inmune, con manifestaciones diversas: infecciones recurrentes, autoinmunidad y riesgo de neoplasias. Su diagnóstico es complejo por la variabilidad clínica. **Caso clínico:** paciente femenino de 40 años, sin antecedentes heredofamiliares relevantes, con inicio de síntomas a los tres años con anemia hemolítica severa, requiriendo esplenectomía. A los 12 años presentó tres episodios de meningitis con secuelas auditivas. Posteriormente, artritis séptica,

con secuelas articulares. Ante infecciones recurrentes, se detectó hipogammaglobulinemia, iniciando inmunoglobulina intravenosa. Se diagnosticó esferocitosis hereditaria y cirrosis hepática. Evolucionó con múltiples infecciones respiratorias, bronquiectasias y aislamiento de *Aspergillus flavus*, con requerimiento de oxígeno domiciliario. Presentó diarrea crónica y serología positiva para síndrome de Sjögren. Por el cuadro clínico complejo, se realizó secuenciación genética, identificándose mutación en el gen CTLA-4, iniciando manejo inmunosupresor. **Discusión:** la deficiencia de CTLA-4 puede simular inmunodeficiencia común variable o enfermedades autoinmunes aisladas. Este caso subraya la importancia de sospechar defectos monogénicos en pacientes con inmunopatías complejas desde edades tempranas. La secuenciación genética fue clave para el diagnóstico y el inicio del tratamiento. **Conclusión:** la mutación en CTLA-4 debe considerarse en pacientes con inmunodeficiencia, autoinmunidad múltiple e infecciones recurrentes. El diagnóstico genético temprano es fundamental para guiar el tratamiento, incluyendo el uso de inmunoglobulina, inmunosupresores, e incluso considerar terapias dirigidas como el abatacept.

#### C25045. Variante en STX11 (cDNA:c.157\_160del) como causa de síndrome hemofagocítico familiar: primer caso reportado en lactante mexicana

Rosalba Diachenco Díaz Sosa, Daniela Vicenta Hernández Orozco, Limbert José May Chan, Andrea Gabriela García Rueda, Iván Vladimir Castro Cervantes, Arturo Gutiérrez Guerrero, Dalia Patricia Bucio Cornejo, Elva Jiménez Hernández, Gabriel Emmanuel Arce Estrada  
*Hospital Pediátrico Moctezuma. Ciudad de México.*

**Introducción:** las variantes en STX11 representan < 1% de linfohistiocitosis hemofagocítica familiar (LHF), con incidencia de 1/50,000 nacidos vivos y herencia autosómica recesiva. **Descripción del caso:** lactante femenino que ingresó a los dos meses con fiebre persistente y pancitopenia, originaria de una localidad endogámica, con antecedentes de isonimia y madre con dos abortos. La paciente presentaba talla baja, dismorfias menores y hepatoesplenomegalia. Se identificaron hiperferritinemia, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia e hipertransaminasemia, con anticuerpos positivos IgG e IgM contra la cápside del VEB y contra CMV, este último con carga viral detectable pero no cuantificable. Se sospechó linfocitosis hemofagocítica; el aspirado de médula ósea reportó dismegacariopoyesis. Recibió dexametasona, ciclosporina y etopósido, con evolución favorable. Se realizó exoma completo, reportando variante en homocigosis en STX11 cDNA:c.157\_160del (NM\_003764.4), probablemente patogénica, la cual produce un cambio de marco de lectura. Fue referida a tercer nivel; actualmente la paciente se encuentra en espera de trasplante de células troncales hematopoyéticas y de los resultados de los estudios funcionales de citotoxicidad, modelado *in silico* de la proteína y segregación familiar para la reclasificación de la variante. **Discusión:** la LHF suele manifestarse durante los primeros meses de vida. Las variantes en STX11 son poco frecuentes y pueden originar una proteína trunca. No obstante, la variante identificada no ha sido previamente descrita en casos de pacientes afectados con LHF, lo que justifica su clasificación como probablemente patogénica y la necesidad de realizar estudios funcionales para confirmar su implicación patológica. **Conclusiones:** la LHF debe considerarse en pacientes que cumplan con criterios diagnósticos, especialmente con antecedentes de consanguinidad o endogamia. La referencia temprana a centros especializados es crucial para un tratamiento adecuado. En presencia de variantes probablemente patogénicas, el análisis de segregación familiar y los estudios funcionales son herramientas fundamentales para su correcta clasificación y para orientar el asesoramiento genético.

**C25046. Disfunción inmunológica mediada por NFAT5 en ICV: impacto de la variante p.D742N**

Jaime Armando Soto Domínguez, Noemí Gómez Hernández, Daniela Pérez Pérez, Fernanda Corrales Bay, Alejandra Rodríguez Carbajal, Margarita Ortega Cisneros, Ileana María Madrigal Beas, Itzel Vianey Ochoa García, Gabriela López Herrera  
 UMAE Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco.

**Introducción:** la inmunodeficiencia común variable (ICV) constituye una inmunodeficiencia primaria heterogénea con base genética en hasta un tercio de los casos, siendo NFAT5 una causa emergente. Este factor de transcripción regula la homeostasis osmótica y la activación linfocitaria, especialmente en ambientes hiperosmóticos como el intestino y el tejido linfoide. Su disfunción se ha vinculado a defectos en la proliferación y supervivencia de linfocitos T y B.

**Caso clínico:** paciente masculino de 31 años, con diagnóstico de ICV desde los 21 años, con antecedentes de infecciones respiratorias recurrentes desde los nueve años, diarrea crónica, hipogammaglobulinemia (< 600 mg/dL) y bronquiectasias. A lo largo de su evolución, presentó giardiasis crónica documentada en múltiples ocasiones y alteraciones histológicas intestinales compatibles con inmunodeficiencia. Se identificó deficiencia de células B memoria con cambio de isotipo, linfopenia CD4+ y aumento de CD21low, clasificándose como Freiburg IA. Inicialmente se encontraba bajo sustitución con inmunoglobulina intravenosa; sin embargo, a partir de 2023, se cambió a inmunoglobulina subcutánea, con mejoría clínica y ascenso progresivo de niveles séricos de IgG, superando los 800 mg/dL.

**Discusión:** el estudio genético reveló la variante c.G2224A:p.D742N en NFAT5, actualmente clasificada como de significado incierto (VUS). Se realizó un estudio funcional en condiciones de hiperosmolaridad, cuyos resultados fueron consistentes con el efecto esperado de la mutación. Estos hallazgos, junto con el fenotipo clínico, inmunológico e histológico del paciente, son altamente compatibles con la fisiopatología descrita en la literatura. **Conclusión:** este caso representa el primer reporte nacional de una ICV con mutación en NFAT5 y ofrece evidencia funcional indirecta para respaldar la patogenidad de esta variante. Resalta la importancia del abordaje inmunogenético integral y el seguimiento longitudinal en inmunodeficiencias primarias con variantes inicialmente clasificadas como VUS, particularmente ante fenotipos clínicos sugestivos y consistentes.

**C-25047. Anafilaxia inducida por AINE único (derivado de pirazolona-metamizol) en paciente pediátrico. Reporte de caso**

Dania Anaid Sierra Zamora, Yair Humberto González Tuyub  
 Clínica de Especialidades «Leonardo Bravo», ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** las reacciones de hipersensibilidad a AINE reportan una prevalencia en la población pediátrica de 0.3%, aumentando hasta 5% en pacientes con asma. Se clasifican, por tiempo, en inmediatas y tardías, y por el mecanismo inmunológico involucrado: mediadas y no mediadas por IgE. **Caso clínico:** femenino de 15 años, sin antecedentes de atopía, quien presentó anafilaxia posterior a la administración de un AINE no especificado. Para su abordaje se decide realizar pruebas epicutáneas *in vivo* y pruebas *in vitro* para distintos grupos de AINE (derivados de ácido enólico, ácido acético y ácido propiónico), con los siguientes resultados: 1. Test de activación de basófilos (BAT, por sus siglas en inglés) CD63+ CD123+: ketorolaco (derivado de ácido acético) 18%, ibuprofeno (derivado de ácido propiónico) 16.7%, ambas negativas. 2. Pruebas cutáneas (dilución 1:1): paracetamol (derivado de aminofenol), metamizol (derivado de pirazol), ambas negativas, por lo que se procede a realizar: 3. Pruebas intradérmicas (dilución

1:100): paracetamol, metamizol, ambas negativas; se procede a la siguiente dilución (1:10): paracetamol negativo, metamizol positivo. 4. Pruebas de reto oral supervisado en dos pasos (10 y 90% de la dosis): piroxicam (derivados de ácido enólico) negativo, ácido mefenámico (derivado de ácido antranílico) negativo, ácido acetilsalicílico (derivado de ácido salicílico) negativo. **Discusión:** los anti-inflamatorios no esteroideos son el segundo grupo de fármacos que más reacciones adversas ocasionan en edad pediátrica. En cuanto a las pruebas diagnósticas, existe variabilidad en la sensibilidad y especificidad; por ello, la combinación de pruebas diagnósticas *in vivo* e *in vitro* (BAT) nos brinda mayor confiabilidad para el diagnóstico confirmatorio. El caso descrito reporta una reacción de hipersensibilidad inmunomediada, inducida por un AINE único (metamizol, fenotipo I). **Conclusión:** a pesar de la baja prevalencia de reacciones de hipersensibilidad a los AINE en edad pediátrica, confirmar los fármacos responsables permite la prevención oportuna de eventos de anafilaxia, así como la indicación de tratamientos alternativos, en este caso la paciente tolera los demás grupos de AINE.

**C-25048. Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 3 atípica por variante UNC13D:c.570-2A>G y UNC13D:c.2795T>C,p.Leu932Pro con probable síndrome de Jacobs (47,XXY)**

Diego Sierra Muñoz, José Alonso Gutiérrez Hernández, Rodrigo Moreno Salgado, Diego Daniel Trujillo Rodríguez, Liliana Gómez Cárdenas

Hospital Infantil de México «Federico Gómez». Ciudad de México.

Masculino de 13 años, quien cuenta con antecedente de linfoma T cutáneo considerado atípico. Recibió esquema de quimioterapia SMILE en dos ciclos, sin respuesta, por lo cual se consideró abordaje para error innato de la inmunidad. Se toma subpoblación de linfocitos, donde se encuentra patrón T-NK+B- e hipogammaglobulinemia leve en 531 mg/dL. Además, cuenta con elevación de transaminasas y anemia moderada. Se realizó biopsia de intestino, donde se encontró VEB en antrodoanal, con 12,847 copias, HHV6, con 11,223, y HHV7, con 1,997. En la hospitalización se decidió inicio de inmunoglobulina a dosis de inmunomodulación, secundario a infección intestinal, y de sangre periférica por virus de Epstein-Barr, así como presencia de infección por clostridioides. Posterior a ello, el paciente desarrolló HLH, por lo cual se inició esquema de quimioterapia con protocolo HLH 2004. Asimismo, se inició abordaje por sospecha de enfermedad linfoproliferativa ligada al X. Por condiciones clínicas del paciente y terapias recibidas, se optó por estudio genético. Se recaba reporte de exoma, con los siguientes hallazgos: UNC13D:c.570-2A>G en estado heterocigoto, patogénica. UNC13D:c.2795T>C,p.Leu932Pro en estado heterocigoto, significado incierto. Algunas células 47XXY, corroborar con cariotipo. Actualmente en manejo con inmunoglobulina G a dosis de reemplazo 576 mg/kg/mes (8 gramos/semana). Paciente candidato a terapia con inhibidor de JAK y trasplante de células progenitoras hematopoyéticas, en cuanto las condiciones hepáticas lo permitan.

**C-25049. Dermatitis atópica exacerbada por ingesta de pulpo**

Ana Larissa Corona Díaz, Rodrigo Hiroshi González Luna, Ruben Waldo Reyes

Hospital Regional «General Ignacio Zaragoza»  
 ISSSTE. Ciudad de México.

**Introducción:** las enfermedades alérgicas infantiles como dermatitis atópica, urticaria y angioedema representan un reto diagnóstico y terapéutico por su presentación variable, curso crónico y frecuente solapamiento. Estas condiciones, propias de la marcha atópica, pueden ser desencadenadas por factores alimentarios, ambientales

o tópicos. El diagnóstico oportuno y el manejo integral son esenciales para prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente. **Presentación del caso:** paciente femenino de nueve años, con antecedentes de dermatitis atópica desde lactante, alergia alimentaria a colorante no especificado y probable alergia ambiental a aeroalérgenos. Inicia cuadro con lesiones tipo habón y edema facial tras consumo de pulpo y exposición solar 24 horas después. Ingresa para manejo de angioedema y exacerbación de dermatitis. A la exploración presenta placas eritematoescamosas y edema facial, sin datos de anafilaxia (SCORAD 45, EASI 10). Laboratorios sin alteraciones. Se administra antihistamínico y esteroides, con evolución favorable. Pruebas cutáneas a mariscos no concluyentes; reto oral positivo a pulpo. ImmunoCAP confirma sensibilización a cefalópodos. **Discusión:** el cuadro corresponde a una marcha atópica con angioedema alimentario no mediado exclusivamente por IgE. La respuesta tardía tras el consumo de pulpo y la fotodermatitis como cofactor refuerzan esta hipótesis. El abordaje diagnóstico escalonado (historia clínica, reto oral, pruebas moleculares) fue clave. El tratamiento oportuno previno progresión a anafilaxia y permitió resolución rápida del cuadro. **Conclusión:** este caso destaca la necesidad de un abordaje multidisciplinario en alergias complejas. Son esenciales la dieta de exclusión, educación familiar y seguimiento por alergología. Se recomienda vigilancia a largo plazo por riesgo de nuevas sensibilizaciones y aplicación de medidas preventivas como uso de emolientes, control ambiental y protección solar.

#### C-25050. Más allá del gen: una fenocopia autoinmune de inmunodeficiencia primaria

Fernanda Corrales Bay, Noemi Gómez Hernández, Tiareth Cova Guzmán, Claudia Gabriela Arias Martínez, Jaime Armando Soto Domínguez, Margarita Ortega Cisneros, Ileana María Madrigal Beas, Itzel Vianey Ochoa García, Lizbeth Blancas Galicia

UMAE Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco.

Paciente femenino de 49 años, con antecedente de infecciones recurrentes de vías respiratorias altas desde la infancia, presentando tres cuadros por año y requiriendo uso de antibióticos, otitis media al menos una vez al año, eventos bronquiales, sinusitis desde los 16 años, además de cuadros neumónicos (al menos uno requirió hospitalización con antibioticoterapia intravenosa). En abril de 2016 presenta cuadro de suboclusión intestinal, requiriendo LAPE con resección de 30 centímetros de yeyuno por úlceras; se encontraron siembras de aspecto negro diseminadas por todo el peritoneo, así como hifas septadas en tinción de Gomori. En 2019 se realizó endoscopia, encontrando ileítis aguda leve e hiperplasia linfoide moderada a intensa. En 2020 se realizó tercera LAPE, observando fibrosis y congestión vascular; biopsia negativa para malignidad. Se realizó cirugía abdominal, donde se encontró lesión de aspecto parecido al alquitrán; se buscó DNA de *Aspergillus terreus* en bloque de parafina. Recibió tratamiento con voriconazol por cuatro años por aspergilosis peritoneal. En 2022 cursó con COVID-19, con secuelas neurológicas. En 2024 presentó hospitalización por cuadro de salmonelosis, además de infección de vías urinarias, con QuantiFERON TB Gold Plus en orina positivo para tuberculosis urinaria. Se realizó estudio de autoanticuerpos contra citocinas usando técnicas de arreglo de microesferas en suspensión múltiple de Bioplex en suero o plasma, con resultado positivo para IFN- $\gamma$  tipo I. En el caso de nuestra paciente, se sospecha la presencia de otros autoanticuerpos debido al antecedente de *Mycobacterium tuberculosis* y aspergilosis; la terapia de elección fue el manejo con rituximab. Los autoanticuerpos anticitocinas pueden causar inmunodeficiencia; se han reconocido recientemente como «fenocopias autoinmunes de inmunodeficiencias primarias», siendo deficiencias extremadamente raras. La mayor evidencia se encuentra

en pacientes con anticuerpos anti-IFN- $\gamma$  descritos con susceptibilidad predominante a infecciones por *Mycobacterium* no tuberculosa y salmonelosis no tifoidea, así como COVID-19.

#### C-25051. Persistencia de neutropenia post-trasplante hematopoyético: a razón de un caso

Ariadna Jatzibe González Chaix, María Eugenia Vargas Camaño, María Isabel Castrejón Vásquez, Fernando Lozano Patiño  
Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE. Ciudad de México.

El presente caso destaca la complejidad del tratamiento de la neutropenia congénita refractaria al factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF), cuya única alternativa terapéutica efectiva suele ser el trasplante alogénico de células hematopoyéticas (TCPH). Se trata de paciente femenino de siete años, quien inició su padecimiento a los tres meses de vida con infecciones recurrentes (vías respiratorias, gastrointestinales, abscesos) y aftas orales recurrentes. A los tres años recibe diagnóstico de neutropenia cíclica asociada a mutación de ELANE. A pesar del manejo inicial con G-CSF, persistieron los episodios febriles, por lo que inicia protocolo de TCPH. Recibió trasplante alogénico a los cinco años, con su padre como donador. Se administró acondicionamiento con timoglobulina, fludarabina y ciclofosfamida. En el posttrasplante continuó manejo con inmunoglobulina intravenosa durante los primeros cuatro meses, posteriormente administrada en casos de infecciones. En el día +197 post-TCPH, presentó agranulocitosis (0), requiriendo reinicio de G-CSF; se reporta quimera de 3.99%, por lo que, asociada a la neutropenia, se considera recuperación autóloga a los seis meses post-TCPH. Se ofrece a la familia la posibilidad de un segundo trasplante con esquema mieloablatoivo, quienes aceptan la propuesta. Durante el seguimiento, se han documentado infecciones significativas: ehrlichiosis (tratada con doxiciclina por seis meses), influenza y reactivación de CMV. También persisten episodios de aftas orales y fiebre recurrente. Actualmente la paciente continúa en seguimiento multidisciplinario y en manejo con G-CSF.

#### C-25052. Más allá del diagnóstico temprano: evolución compleja tras trasplante en inmunodeficiencia combinada grave ligada a X

Abril Montserrat Amaro Leal, Juan Calos Bustamante Ogando, Francisco Eduardo Reyes Larrauri, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Nidesha Ramírez Uribe, Ricardo Rioja Valencia, Velia Hortencia Mardoñez Balderrama  
Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México.

**Introducción:** la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG) es una emergencia inmunológica. En varios centros, el trasplante de células progenitoras hematopoyéticas (TCPH) antes de los tres meses de edad, en ausencia de infecciones, ha mostrado tasas de supervivencia superiores al 90%. Sin embargo, incluso bajo condiciones clínicas óptimas, pueden presentarse complicaciones que afectan el éxito del injerto y la evolución a largo plazo. **Caso clínico:** lactante masculino, con historia familiar de IDCG ligada a X (mutación en IL2RG); evaluado a los 12 días de vida en una unidad de tercer nivel. Asintomático, sin infecciones, se suspendió lactancia materna y se inició manejo con inmunoglobulina intravenosa y aislamiento. El estudio genético confirmó IDCG ligada a X. A los 49 días, se realizó TCPH haploidéntico paterno con acondicionamiento con fludarabina. A pesar del trasplante temprano, el paciente presentó prendimiento mieloide parcial, enfermedad injerto contra hospedero (EICH), infecciones graves y un bajo nivel de quimerismo, por lo que actualmente se prepara una segunda infusión de CPH. **Discusión:** este caso resalta la importancia tanto de la historia familiar como del diagnóstico oportuno como los retos que persisten tras un TCPH en IDCG. A pesar del trasplante temprano, el bajo quimerismo funcional

y las complicaciones infecciosas postrasplante subrayan la necesidad de optimizar estrategias de acondicionamiento, elección del donador, monitoreo inmunológico y manejo de EICH. Factores como la fuente de progenitores, carga viral del donador y estado inmunológico residual del receptor podrían influir en los desenlaces. **Conclusión:** el diagnóstico genético temprano mejora las oportunidades de intervención, pero el éxito del TCPH depende de múltiples variables y es un procedimiento complejo. Se requieren estrategias individualizadas, manejo multidisciplinario y seguimiento inmunológico estrecho para mejorar el pronóstico en pacientes con IDCG.

#### C-25053. Caso de susceptibilidad a virus de Epstein-Barr con evolución a linfoma

Ricardo Rioja Valencia, Melissa Espinosa Navarro, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada, Lorena Danae Hernández Pineda, Katia Damaris Flores Lagunes, María de Lourdes Martínez Pérez, Abril Montserrat Amaro Leal, Alfonso Gilberto Ramírez Ristori, María del Mar Sáez de Ocariz  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** paciente de 10 años de edad, con evolución de interés por su complejidad y terapéuticas utilizadas. **Caso clínico:** inició con fiebre intermitente de más de un año de evolución, ataque al estado general y aparición de lesiones nodulares eritematosas induradas, dolorosas y fijas a planos profundos. Dentro del abordaje se descartaron causas infecciosas e inmunológicas, resultando positivo a infección por virus de Epstein-Barr (EBV), con 331,137 copias, VSG 36, PCR 11.7, por lo que se inició gammaglobulina a 1 g/kg/dosis. Además, presenta subpoblaciones de linfocitos: 918 CD3+:624, CD4+: 358, CD8+: 266, CD19+: 128, CD16/56: 73. Se toma biopsia de piel, reportando dermatopaniculitis eosinofílica asociada a EBV. Se administra tratamiento con rituximab como terapia coadyuvante e hidroxicloroquina por positividad en anticardiolipina IGM en 177; por riesgo de hemofagocitosis, se agrega ciclosporina. En un panel genético para errores innatos de la inmunidad (EII), se reportaron variantes de significado incierto en los genes RBM8A, ATM, FAS, JAK3, POLE2. Después de cinco meses, ante la recurrencia del cuadro y positividad de EBV, se realizó biopsia de piel con tinción EBER positivo nuclear difuso en linfocitos T e infiltración por linfoma de células T CD30+, por lo que se inició quimioterapia con protocolo CHOP (ciclofosfamida, prednisona y vincristina); actualmente recibe ruxolitinib, con plan de trasplante de células progenitoras hematopoyéticas (TCPH). **Discusión y conclusión:** este caso resalta la importancia del diagnóstico etiológico infeccioso, ya que la capacidad del EBV de alojarse en los linfocitos B, pero también en otros linfocitos, confiere una diana terapéutica, lo cual es relevante en EII, disregulación inmune y neoplasia. El uso de ruxolitinib ha demostrado ser seguro y eficaz ante la falla al tratamiento convencional; se usa en la transición al TCPH, evitando complicaciones y optimizando las condiciones para la preparación del mismo.

#### C-25054. Paciente con mutación en STING1 (TMEM173) con enfermedad intersticial pulmonar y dilatación arterial pulmonar como principales manifestaciones. Reporte de caso

Karla Livier Cervantes Peña, Héctor Hugo Campos Téllez, Rosa María Cortés Grimaldo, Marlén Barreto Alcalá, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Ana Paola Macías Robles, Cristhian Iván Orozco Martínez, Alexia Moreno Silvestre, Beetsi Analli Chávez Morales  
*UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Guadalajara, Jalisco, México.*

**Introducción:** la proteína STING1 es un componente crítico en la vía de señalización del interferón tipo I. Su mutación causa interferonopatías con manifestaciones heterogéneas, siendo SAVI

(STING-associated vasculopathy with onset in infancy) la patología más frecuentemente descrita. Presentamos el caso de una paciente con afección principalmente pulmonar sin vasculopatía cutánea. **Presentación del caso:** femenino de cuatro años. Antecedente de familiares paternos con artropatías y neumonías de repetición. Consanguinidad positiva. Inició con sepsis neonatal y posteriormente con neumonías recurrentes de la infancia, encontrando enfermedad pulmonar intersticial, bronquiectasias y pansinusitis. Inmunoglobulinas, subpoblaciones y cloruros en sudor normales. Piel con pápulas eritematosas pruriginosas intermitentes en manos y cara. Ecocardiograma con dilatación de tronco arterial pulmonar y rama derecha de arteria pulmonar. Neumología sospechó de discinesia ciliar primaria, por lo que se solicitó estudio molecular, el cual reportó una mutación heterocigota de significado incierto en STING1 (c.385G>T) de herencia autosómica dominante. De momento, en tratamiento con esteroide inhalado y oxígeno intermitente. Se planea iniciar inhibidor de JAK para valorar respuesta a nivel pulmonar. **Discusión:** la mutación en STING1 (TMEM173) pertenece al grupo VII en la clasificación de la IUIS (síndromes autoinflamatorios). Se asocia comúnmente con SAVI, caracterizada por inflamación sistémica, vasculopatía cutánea severa y enfermedad pulmonar. Sin embargo, cada vez más se reportan otros fenotipos asociados con esta mutación, encontrando pacientes con manifestaciones principalmente pulmonares que posteriormente desarrollarán o no vasculopatía. La terapia con inhibidores de JAK parece ser la opción que más favorece la enfermedad pulmonar. **Conclusión:** nuestra paciente presenta enfermedad intersticial pulmonar y dilatación arterial sin otra etiología clara, por lo que es probable que la mutación en STING1 sea patogénica. La exposición de este caso suma a la evidencia de que la mutación en TMEM173 se puede presentar con diferentes fenotipos.

#### C-25055. Uso de terapia biotecnológica (omalizumab) en urticaria crónica inducible por frío. Reporte de caso en paciente pediátrico

Eloá Carolina Puerto Ventura, Rodrigo Hiroshi González Luna, Rubén Waldo Reyes, Eduardo Ruiz Espinoza  
*Hospital Regional «Gral. Ignacio Zaragoza», ISSSTE. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** la urticaria es una de las enfermedades cutáneas más comunes. Se clasifica en aguda o crónica, dependiendo del tiempo de evolución. La prevalencia de urticaria crónica en niños es de 0.1 a 1.5%. La urticaria por frío es un tipo de urticaria física desencadenada por la exposición a agentes fríos. Generalmente responden a antihistamínicos, sin embargo, existen casos refractarios a la terapia de primera línea. En la última década se han introducido agentes biológicos para el manejo de casos refractarios, sin embargo, existe poca evidencia del uso de éstos en la edad pediátrica. **Presentación del caso:** femenino de 12 años con antecedente de atopias y urticaria crónica inducible por frío desde el 2023, con presencia de angioedema y lesiones de tipo habones al contacto con frío, con prueba de hielo positiva. Se inicia manejo antihistamínico de segunda generación (levocetirizina), sin adecuada respuesta pese a dosis cuádruple, UCT 10; se inicia terapia monoclonal anti-IgE, con lo cual ha tenido adecuada respuesta; actualmente UCT 16, sin lesiones urticariformes tras tres meses de uso, con destete de antihistamínico. **Discusión:** se postula que el frío induce la formación de autoalérgenos, lo que lleva a la degranulación de mastocitos mediada por IgE y la posterior urticaria. En pacientes refractarios a los antihistamínicos, el omalizumab ha demostrado gran eficacia, con una remisión del 70% de los casos. **Conclusión:** la urticaria crónica puede ocurrir en todos los grupos de edad, y en pediatría es poco común. El omalizumab es el único tratamiento que resulta ser efectivo, aprobado para la UC refractaria a los antihistamínicos. Nuestra paciente representa un caso de éxito con uso de esta terapia biotecnológica, con adecuada seguridad.

#### C-25056. Desenmascarando errores innatos de la inmunidad: presentación atípica de agammaglobulinemia ligada a X con aspergilosis pulmonar y manifestaciones inflamatorias. Reporte de caso

Vania María Miranda Saavedra, Juan Carlos Bustamante Ogando, Gabriela López Herrera, Sara Elva Espinosa Padilla, Melissa Ivonne Espinosa Navarro, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada

*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA), causada por mutaciones en el gen BTK, se caracteriza por ausencia de linfocitos B maduros y panhipogammaglobulinemia. Habitualmente se manifiesta con infecciones bacterianas recurrentes, aunque pueden presentarse manifestaciones inflamatorias o infecciones fúngicas atípicas. La identificación temprana es fundamental para un manejo oportuno y eficaz. **Caso clínico:** paciente masculino de dos años tres meses, con antecedentes de infecciones respiratorias y gastrointestinales recurrentes desde los tres meses. A los 18 meses presentó artritis aséptica de rodilla izquierda; a los 22 meses, citopenias (neutropenia, linfopenia) tratadas con factor estimulante de colonias; a los 24 meses, desarrolló neumonía con hallazgos tomográficos sugestivos de aspergilosis pulmonar, confirmada por broncoscopia, y recibió tratamiento con voriconazol. Posteriormente presentó cuadro clínico compatible con enfermedad de Kawasaki incompleta, incluyendo conjuntivitis, eritema de mucosas, exantema y dilatación de senos de Valsalva. Se documentó panhipogammaglobulinemia con linfopenia de células CD19/CD20 y linfocitos T en cifras normales. El estudio genético confirmó mutación patogénica en BTK, estableciendo el diagnóstico de XLA. Se inició terapia sustitutiva con gammaglobulina y profilaxis antibiótica, con buena evolución clínica. La madre fue confirmada como portadora. **Discusión:** este caso destaca manifestaciones inusuales de XLA, con infección pulmonar por *Aspergillus* y signos compatibles con enfermedad de Kawasaki, lo cual sugiere una posible desregulación inmune más allá del defecto humoral. La participación de BTK en funciones fagocíticas, producción de citocinas y respuesta inflamatoria podría explicar estas manifestaciones atípicas. **Conclusión:** la sospecha de EII debe ser alta ante infecciones inusuales o evolución clínica compleja. La secuenciación genética permitió un diagnóstico preciso, resaltando la importancia de una vigilancia clínica amplia ante posibles manifestaciones no clásicas en errores innatos de la inmunidad, tanto infecciosas como no infecciosas.

#### C-25057. Hipersensibilidad a AINE tipo IV. Reporte de un caso pediátrico

Rebeca Tapia Reyes, Eduardo Luevanos García

*Hospital Regional «Gral. Ignacio Zaragoza», ISSSTE. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** las reacciones de hipersensibilidad a fármacos más frecuentes son las del grupo de antiinflamatorios no esteroideos. En la población pediátrica, se reporta una prevalencia de hipersensibilidad tipo IV de 0.3 al 0.5%. El abordaje y manejo de estos pacientes sigue siendo un reto. **Presentación del caso:** femenino de 16 años con reacción de hipersensibilidad a ibuprofeno caracterizada por presentar urticaria y angioedema. Abordaje diagnóstico: pruebas cutáneas e intradérmicas a derivado ácido acético (diclofenaco) y ácido enólico (metamizol sódico), negativas. Reto oral a ibuprofeno (dosis total de 800 mg, dividida en dos pasos: 12.5% [100 mg] y 87.5% [700 mg]); presentó urticaria. Reto oral a salicilato (ASA) y derivado de ácido enólico (piroxicam), positivos; presentó urticaria. Se integró diagnóstico de hipersensibilidad a AINE tipo IV. Reto oral a inhibidor selectivo de COX-2 (celecoxib) y paracetamol, negativos. **Discusión:** las reacciones de hipersensibilidad se dividen en reacciones mediadas y no mediadas por IgE; nuestra paciente presentó como manifesta-

ción urticaria y angioedema inmediato tras la administración oral del AINE, siendo los síntomas más comunes presentados en niños, con un 70-90%; se abordó con retos orales a derivados del ácido acético (ibuprofeno), salicilatos y derivados de ácido enólico, positivos, clasificando dentro del grupo IV, con una escasa prevalencia de hasta 0.5% en este grupo etario. El AINE con mayor frecuencia involucrado es el ibuprofeno, hasta en un 66%, como se presentó en este caso. **Conclusión:** el abordaje diagnóstico de la hipersensibilidad a AINE debe incluir el grupo al que pertenece el fármaco desencadenante, así como pruebas del resto de los grupos; se recomienda realizar reto a los medicamentos alternativos para el dolor (inhibidor COX-2) y la fiebre (paracetamol), siendo el reto oral el estándar de oro.

#### C-25058. Mutación de KM2TD asociada con síndrome de inmunodeficiencia común variable: reporte de caso

Claudia Gabriela Arias Martínez, Noemí Gómez Hernández, Margarita Ortega Cisneros, Ileana María Madrigal Beas, Itzel Vianey Ochoa García, Nathalia Quintanar Félix, Fernanda Corrales Bay, Kenia Tamara Sánchez Saucedo, Gabriela López Herrera  
*UMAE Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, Jalisco, México.*

**Introducción:** en la población general, la inmunodeficiencia común variable (ICV) tiene una prevalencia de 1 en 25-50 mil; se diagnostica por exclusión en pacientes con hipogammaglobulinemia, presentando alteración del desarrollo de linfocitos B. Presentamos un caso de inmunodeficiencia común variable asociado a mutación por KMT2D. Originalmente este gen es descrito en pacientes con síndrome de Kabuki, el cual se caracteriza por rasgos faciales distintivos y retraso en el desarrollo; recientemente se ha encontrado esta mutación en otros pacientes con hipogammaglobulinemia, sin rasgos característicos de síndrome de Kabuki. **Caso clínico:** masculino de 29 años, originario de Atotonilco, Jalisco, sin consanguinidad, tiene un hijo con autismo severo. Inicia su sintomatología a los ocho años de edad con infecciones de repetición de vías respiratorias altas manifestadas por otitis serosa, continuo manejo antimicrobiano; a los 15 años de edad inicia con petequias, hematomas y trombocitopenia severa, ameritando dosis altas de esteroides, transfusión de concentrados plaquetarios y finalmente esplenectomía; se concluyó una púrpura trombocitopénica. Durante su abordaje se solicitaron inmunoglobulinas séricas, con presencia de hipogammaglobulinemia, con linfocitos B presentes. Continuó manejo con inmunoglobulina intravenosa, actualmente en presentación subcutánea. Se realizó estudio genético, encontrándose mutación patogénica del KMT2D. **Conclusión:** la mutación del gen KMT2D, también conocido como MLL2, codifica la lisina metiltransferasa 2D, la cual regula el desarrollo, la diferenciación celular y la supresión tumoral; se ha asociado a síndrome de Kabuki. No existe relación directa entre la mutación de este gen y la ICV, pero recientemente se ha encontrado que algunos pacientes con baja penetrancia y alteraciones en la metilación del ADN pueden presentar inmunodeficiencia por defectos de anticuerpos, sin la expresión característica de síndrome de Kabuki.

#### C-25059. Mutación heterocigota en RAC2 (c.35G>T) en un paciente con inmunodeficiencia combinada no severa y neutropenia cíclica no severa. Una patología con expresión clínica muy variable

Cristhian Iván Orozco Martínez, Héctor Hugo Campos Téllez, Rosa María Cortés Grimaldo, Marlén Barreto Alcalá, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Ana Paola Macías Robles, Alexia Moreno Silvestre, Beetsi Analli Chávez Morales, Saúl Oswaldo Lugo Reyes  
*UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Guadalajara, Jalisco, México.*

**Introducción:** RAC2 (*Ras-related C3 botulinum toxin substrate 2*) es un miembro de la superfamilia GTPasa que cicla GDP a GTP. Regula diversas señales en células hematopoyéticas. Su mutación causa varios tipos de inmunodeficiencias primarias. Presentamos un paciente con atopía, inmunodeficiencia combinada no severa y neutropenia cíclica no severa. **Presentación del caso:** adolescente masculino de 11 años. Antecedente de tfo paterno finado a los seis meses y un hermano de 15 años en abordaje por linfopenia y neutropenia, sin antecedente de infecciones de repetición. Inició abordaje a los nueve años en nuestro servicio por antecedente familiar y hallazgos en biometría. Sin antecedente de infecciones de repetición, abscesos o fiebre persistente. Diagnóstico de rinoconjuntivitis alérgica en manejo con inmunoterapia subcutánea. Exploración física sin anomalías. En su abordaje se solicitan biometrías hemáticas seriadas, encontrando neutropenia cíclica con valores que oscilan entre 800 hasta valores normales. No se encontraron alteraciones en el gen ELANE. Inmunoglobulinas y subclases de IgG normales. Linfopenia persistente en todas las biometrías, con subpoblación de linfocitos con disminución de CD3, CD4, CD8, CD19 (sin rangos para considerarse severa), con NK normales, por lo que se solicitó exoma, reportando una mutación de cambio de sentido heterocigota en RAC2:c.35G>T, de significado incierto (predicción PP3, patogenicidad moderada). Actualmente se encuentra en vigilancia. **Discusión:** la mutación en RAC2 presenta fenotipos variables con penetrancia incompleta. En la IUIS se clasifica en tres grupos: inmunodeficiencias combinadas, de predominio de anticuerpos (IDCV) y defecto de los fagocitos. Esta variabilidad se debe a que está involucrada en diversos procesos celulares (motilidad, fagocitosis, citoesqueleto, señalización e inflamación). **Conclusión:** hasta el momento, el único dato clínico relevante en el paciente es la atopía. Existen pocos pacientes descritos con mutaciones en RAC2. Debido a su presentación clínica variable, reportar este tipo de casos contribuye a una mejor comprensión de esta entidad.

#### C-25060. Mutación heterocigota en PIK3CD (c.3061G>A). APDS1 que simula granulomatosis con poliangeitis y primer caso reportado con leishmaniasis visceral y cardiopatía congénita

Alexia Moreno Silvestre, Ana Paola Macías Robles, Héctor Hugo Campos Téllez, Rosa María Cortés Grimaldo, Marlén Barreto Alcalá, Martha Adriana Sánchez Ramírez, Crislian Iván Orozco Martínez, Beetsi Analli Chávez Morales, Saúl Oswaldo Lugo Reyes

UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS. Guadalajara, Jalisco, México.

**Introducción:** el síndrome de fosfoinositida 3 cinasa delta activado (APDS) se caracteriza por una sobreactivación del PI3K-akt-mTOR. Se presenta con linfoproliferación, infecciones de repetición y autoinmunidad. Presentamos un caso de APDS1 con un fenotipo inusual. **Presentación del caso:** masculino de siete años sin antecedentes familiares de importancia. Desde el nacimiento con trombocitopenia severa persistente, con volumen normal. Con cardiopatía: conexión anómala de venas pulmonares y corrección quirúrgica en 2019. A los cinco meses inicia con infecciones sinopulmonares de repetición, desarrollando bronquiectasias. Hemoptisis intermitente desde 2023. Broncoscopia: estenosis subglótica del 20%. Lesiones dérmicas de tipo vasculitis leucocitoclástica. A los seis años inicia abordaje por hepatoesplenomegalia masiva. Se identifica amastigotes en médula ósea, diagnosticando leishmaniasis visceral, tratada con anfotericina B. Laboratorios con anemia, trombocitopenia y linfopenia de CD4 y CD20, hematuria, ANCA-PR3 positivo, IgM elevada, deficiencia de IgG4, vitamina B12 normal y LTDN normales. Estudio genético evidencia mutación heterocigota de PI3K-delta. Actualmente hospitalizado por sospecha de glomerulonefritis rápidamente progresiva; en tratamiento con inmunoglobulina a dosis de inmunomodulación,

antibioticoterapia profiláctica e inhibidor mTOR. **Discusión:** según la IUIS, APDS pertenece al grupo de predominio de defecto de anticuerpos. Sin embargo, se comporta más como inmunodeficiencia combinada con disregulación inmune. Nuestro paciente simuló una GPA, al contar con enfermedad renal-pulmonar con ANCA-PR3 positivos, pero sin cumplir los criterios diagnósticos para esta enfermedad. Hay reporte de dos pacientes con la misma mutación con un comportamiento similar. Además, presentó leishmaniasis visceral y cardiopatía congénita, patologías no reportadas previamente en pacientes con APDS. **Conclusión:** se presenta el primer caso de APDS1 con leishmaniasis visceral y cardiopatía congénita. Los pacientes con APDS1 pueden presentar un fenotipo que simula una GPA, por lo que debería tenerse como un diagnóstico diferencial en los pacientes con GPA atípicas. Reportar este caso favorece el reconocimiento de patologías poco frecuentes.

#### C-25061. Síndromes autoinflamatorios en pediatría: grandes simuladores

Eliana Granados Aguilar, Fernando Lozano Patiño, María Eugenia Vargas Camaño, María Isabel Castrejón Vázquez  
Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE. Ciudad de México, México.

**Introducción:** los síndromes autoinflamatorios constituyen un espectro de patologías que se caracterizan por crisis inflamatorias estériles recurrentes con fisiopatología compleja, causados por mutaciones genéticas inusuales en genes que se encargan de la inmunidad innata; en otros casos, son poligénicos y la expresión de la enfermedad se desencadena por factores ambientales en individuos genéticamente predispuestos. **Presentación del caso:** paciente preescolar masculino de cinco años de edad que inicia desde los dos meses de edad con retraso en el neurodesarrollo, infecciones de vías respiratorias de repetición y episodios febriles de alto grado y de difícil control, artralgias en rodillas y codos, úlceras orales, hematomas y descamación de predominio en extremidades inferiores, así como debilidad generalizada que condiciona las actividades cotidianas. Se realizan laboratorios, donde se encuentran inmunoglobulinas y subclases de IgG normales y deficiencia de anticuerpos antipolisacáridos. El exoma genético muestra mutaciones en SLC29A3 y TNFAIP3, las cuales se asocian con síndrome H y haploinsuficiencia de A20, sin embargo, son variantes de significancia incierta. **Discusión:** en el caso que se presenta, el paciente cuenta con síntomas que orientan a un origen inmunológico, con fiebre recurrente, úlceras orales y artralgias, las cuales sugieren un síndrome autoinflamatorio, sin embargo, cuenta con mutaciones de significado incierto en el exoma genético, las cuales, en conjunto con la clínica, no resultan concluyentes para alguno de los síndromes asociados con dichas mutaciones; por tal motivo, no se descarta la evolución a otras disregulaciones inmunológicas. **Conclusión:** los síndromes autoinflamatorios en la infancia pueden simular distintas patologías, por lo que es importante contar con seguimiento para identificar datos de autoinmunidad o exacerbaciones del estado inflamatorio, así como destacar la importancia en población pediátrica por las disregulaciones inmunológicas hacia las que pueden evolucionar a lo largo del crecimiento.

#### C-25062. De la histopatología al hallazgo de un defecto inmunológico: viaje diagnóstico de un paciente con enfermedad granulomatosa crónica

Gustavo Esteban Méndez Piña, Lorena Danae Hernández Pineda, Francisco Eduardo Rivas Larrauri, Hiromi Onuma Zamayoa, Lizbeth Blancas Galicia, Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Melissa Ivonne Espinosa Navarro, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada  
Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.

**Introducción:** la enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es un error innato de la inmunidad caracterizado por una disfunción en la actividad fagocitaria que impide la producción adecuada de especies reactivas de oxígeno. Esta alteración favorece la aparición de infecciones graves y recurrentes, así como procesos inflamatorios de tipo granulomatoso. **Presentación del caso:** masculino de 14 meses, hijo de padres no consanguíneos, originario de una comunidad endogámica en Guerrero. Cuarto hijo de la familia, con tres hermanas aparentemente sanas y sin antecedente de vacunación con BCG. Desde los primeros días de vida presentó fiebre recurrente, siendo hospitalizado por primera vez a los 12 meses debido a una neumonía complicada que requirió lobectomía pulmonar derecha. En esa ocasión no se identificaron microorganismos, pero el estudio histopatológico reveló inflamación granulomatosa con necrosis. A los 14 meses fue ingresado nuevamente por una neumonía adquirida en la comunidad. Se inició tratamiento antimicrobiano y, dada la recurrencia de infecciones pulmonares, se inició abordaje para descartar EII con enfoque en la función fagocitaria. La prueba de DHR mostró ausencia de producción de especies reactivas de oxígeno. Además, se observó falta de expresión de gp91phox y p22phox. La secuenciación genética mostró variante patogénica en CYBB. La madre resultó no portadora, según la prueba de DHR. **Discusión:** se presenta un caso con dos neumonías complicadas y hallazgos histopatológicos de tipo granulomatoso, lo cual debe alertar sobre la posibilidad de un error innato de la inmunidad. El estudio histopatológico fue clave para orientar el diagnóstico hacia EGC. En México, el diagnóstico de EGC suele realizarse en promedio a los cinco años; muchos casos no llegan a diagnosticarse a tiempo. El trasplante hematopoyético es el tratamiento curativo y debe considerarse en etapas tempranas, por lo que este paciente tiene una oportunidad real de curación. **Conclusión:** en México, el laboratorio de inmunodeficiencias de este hospital de atención pediátrica terciaria realiza la prueba de DHR a pacientes de todo el país. Ante la presencia de neumonías recurrentes y granulomas, debe considerarse la EGC y realizarse la prueba de DHR. Un diagnóstico oportuno puede cambiar el curso de la vida del paciente.

#### C-25063. Rompiendo paradigmas en la sospecha de los errores innatos de la inmunidad. Síndrome de Fisher-Evans como primera manifestación de deficiencia de PRKCD en un masculino de 3 años de edad

María Elena Cervantes Mojardín, Mirna Guadalupe Ríos Osuna, Edna Venegas Montoya, Saúl Reyes Lugo  
*Hospital General Regional No. 1. Culiacán, Sinaloa, México.*

**Introducción:** durante muchos años se han difundido las 10 señales de alarma para sospechar errores innatos de la inmunidad (EII), las cuales incluyen principalmente infecciones recurrentes, uso de antibiótico y falla de medro. Presentamos el caso de un paciente masculino, sin infecciones recurrentes, con autoinmunidad severa, señalando la importancia de otras manifestaciones de disregulación que nos deben orientar a un EII. **Caso clínico:** masculino de tres años. Sin historia de infecciones recurrentes ni hospitalizaciones. Inicia con fiebre, rinorrea, tos, epistaxis, gingivorragia, trombocitopenia 12,000/ $\mu$ L, Hb 2 g/dL. Coombs positivo. Sin respuesta a esteroide, dosis altas e inmunoglobulina única dosis. Al interrogatorio ampliado, padre de 29 años con historia de infecciones, anemia hemolítica autoinmune, dermatofibrosarcoma que requirió radioterapia y mielitis transversa que ameritó rituximab. Laboratorios con IgG 1,525, IgA 81, IgM 69, IgE 25. CD3 1,153 (1,200-4,100), CD4 313 (60-2,700), CD8 516 (330-2,200), CD19 0 (0-1,300), CD16/56 0 (48-540). Tratamiento con rituximab e inmunoglobulina mensual por un año. Recaída grave posterior a infección por influenza dos años después. Se realizó exoma con variante heterocigota *missense* en exón 4 de 19 de PRKCD. Actualmente estable, en tratamiento con inmunoglobulina mensual

y micofenolato de mofetilo. **Discusión:** se han descrito mutaciones de PRKCD en pacientes con clínica de síndrome linfoproliferativo autoinmune, clasificados en IUIS en los EII de disregulación inmune. **Conclusiones:** los errores innatos de la inmunidad ya no sólo deben sospecharse en pacientes con clínica de infecciones recurrentes. En la actualidad, indicadores de disregulación inmunológica con manifestaciones como alergia grave, enfermedades oncológicas de inicio temprano y autoinmunidad severa, deben considerarse datos de alarma muy importantes para pensar en un error innato de la inmunidad. Este nuevo enfoque permitirá diagnósticos más oportunos y tratamientos dirigidos que darán una oportunidad de vida a muchos pacientes.

#### C-25064. Dupilumab como modificador de la enfermedad en dermatitis atópica grave: serie de casos en pediatría

Diana Estefanía Cadenas García,  
Rosalaura Villarreal González, Leslie Astrid de la Fuente,  
Ana Karen Treviño Morales, Óscar Vidal Gutiérrez  
*Centro Universitario contra el Cáncer, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González». Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Nuevo León. Monterrey, Nuevo León, México.*

**Introducción:** la dermatitis atópica (DA) moderada a grave en pediatría presenta una prevalencia estimada entre el 5-20% a nivel mundial, con variaciones según el país y el grupo étnico. Dupilumab, un anticuerpo monoclonal anti-IL-4 y IL-13, ha sido aprobado para el tratamiento de DA grave desde los seis meses de edad y/o exacerbaciones > 1/mes con tratamiento tópico proactivo. **Presentación de casos:** **caso 1:** masculino de 10 años con dermatosis diseminada en cuello, tronco, y extremidades, con excoiación, liquenificación, xerosis e hiperpigmentación. DA moderada-grave (SCORAD 72). Inicia tratamiento con dupilumab 600 mg/subcutáneo (impregnación), 300 mg/subcutáneos (SC) cada cuatro semanas, con mejoría clínica en la semana 12 (SCORAD 21), hasta las 52 semanas. **Caso 2:** masculino de cuatro años con dermatosis en mejillas y mentón, con base eritematosa y escamas, liquenificación en pliegues antecubitales y poplíteos. DA moderada-grave (SCORAD 66). Mejoría clínica a los tres meses de tratamiento con dupilumab 300 mg/SC cada 28 días (SCORAD 18), con respuesta sostenida por un año. **Caso 3:** masculino de dos años con dermatitis en tronco anterior y posterior, brazos y piernas, con áreas de rascado y costras. DA moderada-grave (SCORAD 58). En tratamiento con dupilumab 200 mg/SC cada 28 días, respuesta clínica a las 12 semanas (SCORAD 10) con remisión de síntomas. **Discusión:** estudios clínicos con dupilumab en niños han demostrado seguridad, farmacocinética y eficacia comparables a las observadas en adultos. El ensayo fase 3 en 2022 aplicado en niños de seis meses a seis años con DA moderada a grave y dupilumab administrado cada cuatro semanas mostró mayor eficacia que placebo (IGA 0-1: 28% vs 4%; EASI-75: 53% vs 11%) tras 16 semanas. **Conclusión:** la administración de dupilumab en pacientes con dermatitis atópica moderada a grave ha demostrado una mejora significativa en la actividad de la enfermedad, con respuesta clínica favorable en población pediátrica.

#### C-25065. Torsión testicular como manifestación inicial de una vasculitis sistémica en pediatría

Gustavo Esteban Méndez Piña,  
Ricardo Rioja Valencia, Francisco Eduardo Rivas Larrauri,  
Marco Antonio Yamazaki Nakashimada, Hiromi Onuma Zamayoa,  
Rodolfo Rodríguez Jurado, Miriam Espino Larralde, Jesús Ríos Zúñiga,  
Rodrigo González Oscoy  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** las vasculitis sistémicas se clasifican según el calibre del vaso afectado, criterios clínicos y hallazgos histopatológicos. La

poliarteritis nodosa es una vasculitis necrosante que afecta arterias de mediano calibre. Su manifestación clínica en niños es heterogénea, lo que puede dificultar el diagnóstico oportuno. Conocer las manifestaciones clínicas inusuales es clave para su identificación oportuna. La torsión testicular, por su parte, es una urgencia urológica aguda caracterizada por dolor testicular intenso de inicio súbito, secundaria a un giro del cordón espermático que compromete el flujo sanguíneo.

**Presentación del caso:** paciente masculino de 12 años, previamente sano, que inicia con dolor testicular derecho persistente. Fue valorado por el servicio de Cirugía General, realizándose orquiectomía derecha por diagnóstico de torsión testicular. El estudio histopatológico del testículo mostró vasculitis necrosante compatible con poliarteritis nodosa, por lo que fue referido al servicio de Inmunología. En la valoración inicial no presentó síntomas sistémicos, pero se identificó positividad para ANCA tipo PR3. Se inició protocolo de evaluación para compromiso sistémico y tratamiento con esteroide sistémico.

**Discusión:** la afectación testicular como manifestación inicial de poliarteritis nodosa en edad pediátrica es poco frecuente. Puede presentarse con dolor agudo e intenso similar al de una torsión testicular, lo que conduce a un abordaje quirúrgico. A diferencia de la torsión, que tiene un origen mecánico, la poliarteritis nodosa testicular corresponde a un proceso inflamatorio vascular. El estudio histopatológico permite distinguir entre ambas entidades y establecer un diagnóstico adecuado. **Conclusión:** este caso resalta la importancia de considerar vasculitis sistémica como diagnóstico diferencial en presentaciones clínicas inusuales. El diagnóstico temprano permitió iniciar tratamiento inmunosupresor y evitar la progresión hacia daño sistémico potencialmente grave.

#### C-25066. Más allá de lo común: agammaglobulinemia vinculada a anomalías cromosómicas

Velia Hortencia Mardoñez Balderrama,  
Selma Cecilia Scheffler Mendoza, Juan Carlos Bustamante Ogando,  
Hiromi Onuma Zamayoa, Marco Antonio Yamazaki Nakashimada,  
Laura Berrón Ruiz, Abril Montserrat Amaro Leal  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** la agammaglobulinemia es una inmunodeficiencia hereditaria poco común caracterizada por un recuento bajo de células B y ausencia de inmunoglobulinas. Un 15% puede ser autosómica recesiva, siendo un desafío diagnóstico, ya que involucra múltiples genes ubicados en distintos loci cromosómicos: 22q11.21 (IGLL1), 14q32.33 (IGHM) y 9q34.13 (LCRR8), representando un reto diagnóstico. En el cromosoma 14 se encuentra el locus de las regiones constantes de las cadenas pesadas de las inmunoglobulinas. Alteraciones estructurales en la región 14q32.33 conllevan la ausencia de isotopos de inmunoglobulinas. **Presentación del caso:** femenino conocida desde los cuatro meses, nacida con bajo peso, antecedente de cianosis, foramen oval pequeño y CIV. Presentó desnutrición grave y dismorfias mayores como dolicocefalia, hipotelorismo, puente nasal deprimido, entre otras. Se detectó alteración en la mecánica de la deglución que condicionó neumonía por broncoaspiración, requiriendo terapia intensiva; presentó neumonías por *Enterobacter kobei*, *Serratia marcescens*, parainfluenza y SARS-CoV-2, y bacteriemia por *S. epidermidis*. Se detectó hipoplasia tímica y se inició abordaje de error innato de la inmunidad (EII), detectándose ausencia de linfocitos B e hipogammaglobulinemia. El estudio genético reveló duplicación de 6p, además de cariotipo 46, XX, add(14)(q32.3). Ante estos hallazgos, se integró el diagnóstico de agammaglobulinemia. Se inició tratamiento con inmunoglobulina sustitutiva y profilaxis antibiótica, manteniéndose con evolución clínica favorable. **Discusión:** se ha identificado un espectro de genes cuya disfunción intrínseca en los linfocitos B puede conducir a agammaglobulinemia. Las alteraciones cromosómicas, incluyendo aneuploidías y cambios estructurales como translocaciones, deleciones e inversiones, pueden afectar la

expresión o función de estos genes. Dado que estas alteraciones pueden comprometer el sistema inmunológico, es esencial considerar la posibilidad de un EII en pacientes con anomalías cromosómicas. **Conclusiones:** es importante descartar EII en pacientes con anomalías cromosómicas. Su identificación temprana mejora el pronóstico y previene complicaciones potencialmente letales.

#### C-25067. Alergia alimentaria como factor exacerbante en dermatitis atópica en paciente pediátrico, a propósito de un caso

Cindy Salazar Rodarte, Elvia Angélica Contreras Contreras,  
Hannia Yaritza García Lozano, Samantha Mateos Corella,  
Karen Tovar Figueroa, Julio César Monge Díaz  
*Hospital Regional «Lic. Adolfo López Mateos»,  
ISSSTE. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** la coexistencia de dermatitis atópica (DA) y alergia alimentaria (AA) es común hasta en un 35%. La AA puede exacerbar la DA, especialmente la mediada por IgE. Una alteración en la barrera cutánea por mutaciones en el gen de la filagrina (FLG) podría facilitar la sensibilización alérgica, explicando la presencia conjunta.

**Presentación del caso:** paciente masculino de un año de edad, enviado por dermatología por DA moderada desde los cuatro meses, tratado con inhibidores tópicos de calcineurina y esteroides tópicos, sin adecuado control. Presenta exacerbación tras ingesta de leche y huevo, por lo que se protocoliza para alergia alimentaria. Laboratorios: IgE específica para leche extracto completo 1.26 KU/L, IgE específica para alfa-lactoalbúmina 0.48 KU/L, IgE específica para leche de vaca 1.26 KU/L, IgE específica beta-lactoalbúmina: 0.81 KU/L, Ac IgG caseína 11.3 um/mL, IgE específica para leche hervida 1.12 KU/L. Huevo: IgE ovoalbúmina 7.04 KU/L, ovomucoide 0.17 KU/L. IgE total 153 y eosinófilos de 45. Se indica dieta de eliminación estricta (huevo/leche). Se realiza reto oral a clara de huevo, presentando hipersensibilidad; posteriormente toleró reto oral con huevo horneado.

**Discusión y conclusión:** en este paciente con DA moderada de inicio temprano y pobre respuesta a terapias convencionales, es importante considerar la alergia alimentaria como factor contribuyente o exacerbante de la patología. La coexistencia de DA de inicio temprano y AA apoya la teoría de la «marcha alérgica», donde la disfunción de la barrera cutánea en la DA facilita la sensibilización a alérgenos ambientales y alimentarios a través de la piel. La inflamación cutánea crónica y la alteración de la barrera permiten la penetración de proteínas alimentarias, promoviendo la activación del sistema inmunitario y la producción de IgE específica. La identificación y el manejo de las alergias alimentarias relevantes son esenciales para lograr un control óptimo de la DA y mejorar la calidad de vida del paciente.

#### C-25068. Manifestaciones inmunológicas de ataxia telangiectasia: reporte de un caso con deficiencia selectiva de IgG2

Dulce Guadalupe Escobar Granados, María Eugenia Vargas Camaño,  
María Isabel Castrejón Vázquez, Fernando Lozano Patiño  
*Centro Médico Nacional 20 de Noviembre,  
ISSSTE. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** la ataxia telangiectasia (AT) es una enfermedad genética neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva, causada por mutaciones bialélicas en el gen ATM. Estas alteraciones afectan la producción de la proteína ATM, esencial para la reparación del ADN y el control del ciclo celular, lo que provoca sensibilidad a radiación ionizante y alteraciones inmunológicas. Clínicamente, la AT se caracteriza por ataxia cerebelosa, telangiectasias oculocutáneas, infecciones respiratorias recurrentes y predisposición a neoplasias hematológicas. Las alteraciones inmunológicas más frecuentes incluyen defectos en

la maduración y función de linfocitos T y B, así como deficiencias en inmunoglobulinas, especialmente IgA, IgG y subclases como IgG2, lo que favorece infecciones sinopulmonares. **Presentación del caso:** paciente masculino de tres años y siete meses, con diagnóstico de AT confirmado por estudio genético tras presentar alteraciones en la marcha desde los 18 meses. El paciente ha tenido múltiples infecciones respiratorias (seis en un año), requiriendo antibióticos. Al evaluar su perfil inmunológico, se encontró IgG total dentro de límites normales, pero con deficiencia marcada de IgG2. Los linfocitos B (CD19) y T (CD3, CD4, CD8) estaban disminuidos, así como la relación CD4/CD8. Se inició inmunoestimulación con lisados bacterianos y, posteriormente, vacuna bacteriana para mejorar la regulación inmunológica y reducir infecciones. **Conclusiones:** la AT afecta a 1 de cada 40,000 a 100,000 nacidos vivos; cerca de dos tercios de los pacientes presentan alteraciones inmunológicas. La deficiencia de subclases de IgG y linfopenia T y B comprometen la respuesta inmune. El paciente presentó inmunodeficiencia selectiva de IgG2 y linfopenia T y B, lo que requirió seguimiento clínico e inmunológico estrecho; un porcentaje significativo de estos casos puede progresar a cuadros inmunológicos más graves.

#### C-25069. Tuberculosis diseminada como manifestación de defectos de autoanticuerpos anti-IL12

Estefanía Mattenberger Cantú, Sandra Nora González Díaz, Lizbeth Blancas Galicia, María del Carmen Zárate Hernández  
*Centro Regional de Alergia e Inmunología Clínica, Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González». Monterrey, Nuevo León, México.*

**Introducción:** la interleucina 12 es una citocina proinflamatoria producida por macrófagos y células dendríticas que producen IFN- $\gamma$  para defensa contra patógenos intracelulares; además, aumenta la producción de los linfocitos citotóxicos y NK. La producción de autoanticuerpos contra IL-12 compromete la protección contra microorganismos intracelulares como *M. tuberculosis*. **Presentación de caso:** masculino de dos años con ausencia de vacuna BCG. Inicia tres meses previos con adenomegalias, inicialmente en región retroauricular derecha y posteriormente bilateral. En agosto de 2023 presenta otitis media aguda derecha y recibe tratamiento no especificado, sin mejoría, con aumento del tamaño de las adenomegalias. En octubre de 2023 presenta otitis media recurrente, tratada con amoxicilina/ácido clavulánico, sin mejoría. Radiografía de tórax con infiltrado algodonoso, con áreas de consolidación en ápices pulmonares. Biometría hemática con trombocitosis, neutrofilia, linfopenia y monocitosis. Se realiza PPD y baciloscopias seriadas con resultado negativo. TAC de tórax y cuello con presencia de adenopatías y calcificaciones ganglionares subcarinales, abdominales e hilio hepático, y campos pulmonares con patrón miliar, micronodular y patrón en árbol de gemación. Biopsia de ganglio linfático cervical con linfadenitis crónica granulomatosa, con presencia de bacilos ácido-alcohol resistentes. Seegene positivo a micobacterias; se inicia manejo con dotbal. Se solicita valoración para descartar error innato de la inmunidad, la cual da como resultado IgE elevada, LT citotóxicos CD3+/CD8+ bajos,

células NK CD16+/CD56+ bajos y autoanticuerpos positivos contra IL-12. **Discusión:** el caso reafirma la importancia de sospechar de EII ante infecciones por microorganismos intracelulares en pacientes con otitis de repetición, a pesar de que la tuberculosis sea endémica en México. **Conclusión:** la IUIS reconoce un total de 555 errores innatos de la inmunidad; es esencial aprender a identificar los datos de alarma para sospechar de ellos, como en el caso de las infecciones por microorganismos intracelulares que pueden ser secundarias a defectos de anticuerpos anti-IL12.

#### C-25070. Expandiendo el concepto de los errores innatos de la inmunidad: citopenia autoinmune refractaria como manifestación inicial de inmunodeficiencia común variable

Lorena Danae Hernández Pineda,  
Katia Damaris Flores Lagunes, María de Lourdes Martínez Pérez,  
Ricardo Rioja Valencia, Gustavo Esteban Méndez Piña,  
Hiromi Onuma Zamayoa, Francisco Eduardo Rivas Larrauri,  
Laura Berrón Ruiz, Irlanda Campos Pérez  
*Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México, México.*

**Introducción:** en la actualidad se sabe que los errores innatos de la inmunidad (EII) no se presentan únicamente como infecciones recurrentes o graves: las citopenias autoinmunes pueden constituir una manifestación de EII. En el contexto de citopenias autoinmunes, el abordaje integral del sistema inmune es crucial para brindar tratamiento en casos refractarios a manejo convencional. **Presentación del caso:** femenino de nueve años originaria de Iguala, Guerrero, quien desde los cuatro años se encuentra con diagnóstico de púrpura trombocitopénica idiopática, en manejo con esteroide sistémico, con poca respuesta, por lo que en 2022 se clasifica como refractaria a esteroides, iniciando manejo inmunosupresor con micofenolato de mofetilo; sin embargo, en noviembre de 2024 presenta epistaxis secundaria a trombocitopenia; se administró inmunoglobulina humana, con mejoría parcial del conteo plaquetario. Durante su última hospitalización presentó infección sistémica por citomegalovirus, neumonía adquirida en la comunidad por *Rhino-virus*, otitis media aguda bilateral sin aislamiento microbiológico y gastroenteritis infecciosa por *Norovirus*. En evaluación inmunológica se encontró hipogammaglobulinemia, subpoblaciones que mostraban un fenotipo de linfocitos B con cambio de isotipo disminuido y células transicionales normales. Debido a hallazgos clínicos con infecciones de repetición, bajos niveles de inmunoglobulinas y subpoblaciones de linfocitos B, se integra diagnóstico de inmunodeficiencia común variable con púrpura trombocitopénica como manifestación de autoinmunidad. **Discusión:** la sospecha de errores innatos de la inmunidad concomitantes a citopenias autoinmunes es de vital importancia para realizar abordaje del sistema inmunológico de manera cuantitativa y, en ocasiones, cualitativa. **Conclusión:** en casos refractarios al manejo habitual, el diagnóstico genético constituye una herramienta de gran utilidad para proveer manejo dirigido a las vías de señalización implicadas por los genes afectados.