

## Inmunología

## Immunology

## INM-1

## DESCRIPCIÓN DE UN CASO DE MUTACIÓN CGA(R)0(X) COMO CAUSA DE INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA

GARCÍA-DELGADO JULIÁN ANDRÉS, DULCEY-SARMIENTO LUIS ANDRÉS, GÓMEZ-AYALA JAIME ALBERTO, THERAN-LEON JUAN SEBASTIÁN, CASTILLO-GOYENECHÉ SILVIA FERNANDA, FIGUEROA-DURÁN MICHAEL STIVEN, ESTÉVEZ-GÓMEZ MARÍA JULIANA, ACEVEDO-PEÑA DIEGO ANDREY, FONTECHA-PLAZA ÓSCAR DAVID

*Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Santander, (Colombia)*

**Introducción.** Las inmunodeficiencias primarias (IDPs) son un conjunto de enfermedades caracterizadas por defectos en el desarrollo y/o función del sistema inmune debido a anomalías genéticas en cualquiera de sus componentes. La agammaglobulinemia congénita se caracteriza por la ausencia de linfocitos B, generando incapacidad de sintetizar anticuerpos, produciendo una susceptibilidad aumentada a la adquisición de infecciones bacterianas y virales, con respuesta a vacunas disminuida o ausente.

**Presentación del caso.** Se trata de un primer infante con múltiples infecciones de origen viral y bacteriano en los primeros meses de vida, requiriendo múltiples hospitalizaciones. A los 7 meses de edad fue evaluado, evidenciándose anemia, leucocitosis con neutrofilia e hipogammaglobulinemia primaria persistente, estableciéndose como Inmunodeficiencia Primaria de tipo Humoral. Asimismo, su subpoblación linfocitaria, evidenció disminución de linfocitos B CD19+. Tras 7 meses sin control, posterior a cuadro neumónico, se inicia tratamiento con Inmunoglobulinas cada 21 días y seguimiento por 7 años. Se confirmó el diagnóstico de Agammaglobulinemia ligada a X mediante un estudio molecular en el niño, la madre y la abuela. Se identificó migraciones diferentes a amplicones BTK “normales”, observándose la mutación R525X en el exón 16 del paciente y su madre, tratándose de una mutación de novo en esta.

**Discusión.** La proteína BTK forma parte de una familia de proteínas tirosina kinasa citoplasmáticas, teniendo rol de transductores de señalización intracelular permitiendo el funcionamiento del receptor de células B. Esto produce un bloqueo en el desarrollo de las células B en la médula ósea, generando ausencia en sangre periférica y tejidos linfoides. Por último, el diagnóstico precoz de IDPs, y tratamientos correctos, conducen a una disminución de infecciones y secuelas, control de manifestaciones inflamatorias y mejor calidad de vida.