



Infecciones sinopulmonares a repetición e hipogamaglobulinemia: Análisis genético de un caso

Melissa Ramírez-Escobar Estudiante Medicina Universidad del Valle
 Julián Ramírez-Cheyne MD MSc PhD(c) Profesor de Genética Universidad del Valle
 Andrés Felipe Zea-Vera MD PhD Profesor de Inmunología Universidad del Valle

andres.zea@correounivalle.edu.co *

*Profesor Asistente. Dpto Microbiología, Universidad del Valle.

- **INTRODUCCION:** Las inmunodeficiencias primarias (IDP) incluyen más de 400 síndromes clínicos distintos que afectan el desarrollo y/o función del sistema inmune. En la mayoría de casos tienen etiología monogénica y siguen un patrón de herencia mendeliano sin embargo algunas tienen una etiología que sigue un patrón de herencia poligénico mucho más complejo. La diversidad fenotípica encontrada en las inmunodeficiencias primarias se debe a fenómenos de penetrancia incompleta, expresividad variable y a las interacciones entre factores genéticos y ambientales. La característica principal de las IDP es la susceptibilidad aumentada a infecciones recurrentes y/o infecciones severas a edades tempranas. La tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS) ha sido rápidamente adaptada a la práctica clínica y está cambiando radicalmente el paradigma del diagnóstico clínico. Esta tecnología tiene el atractivo de reducir costos y tiempo de espera, especialmente cuando se requiere evaluar un gran número de genes.
- **METODOLOGIA:** Panel para Secuenciación de siguiente generación (NGS) de los genes relacionados con Hipogamaglobulinemia de una paciente con infecciones sinopulmonares a repetición.
- **DESCRIPCION DEL CASO:** Reportamos el caso de una paciente femenina de 11 años remitida del servicio de con un cuadro de sinusitis, neumonía y otitis media a repetición, además antecedente personal de anemia microcítica hipocrómica crónica e hiperesplenismo. Los hallazgos fenotípicos compatibles con fenómenos de inestabilidad centromérica por lo cual se ordenó panel molecular encontrándose dos variantes de significado incierto asociadas a síndrome de Omenn, inmunodeficiencia combinada severa tipo Athabaskan y síndrome de ataxia-telangiectasia. La evaluación inmune demostró deficiencia de IgA (<5mg/dL), IgG total normal (1342mg/dL) pero déficit de IgG2 e IgG4, una hipo IgM (IgM 56mg/dL) y ausencia de respuesta a antígenos vacúnales (neumococo). En el contexto de infección recurrente anormal sinopulmonar se sospecha una inmunodeficiencia primaria.
- **PANEL GENETICO:** Los resultados del panel molecular indican una variante heterocigota de significado incierto en el gen DCLRE1C, c. 556G>C p. (Val186Leu) que causa un cambio de un aminoácido de Val a Leu en la posición 186, también se detectó una variante heterocigota de significado incierto en el gen ATM, c. 1073A>G p. (Asn358Ser) que ocasiona un cambio de aminoácido de Asn a Ser en la posición 358.
- **CONCLUSIÓN:** La evaluación por NGS es una herramienta que permite esclarecer la etiología genética de las infecciones sinopulmonares a repetición en niños y es accesible en nuestro medio.