

## CASO CLÍNICO: (Citometría de flujo) Diagnóstico de Síndrome de Inmunodeficiencia Combinada Grave por citometría de flujo.

BGC son las iniciales de un niño varón de 6,5 meses que ingresa en el hospital pediátrico por una meningitis bacteriana con fiebre de 38,3 °C; el estudio del Líquido Ceforraquídeo demuestra la presencia de *Listeria monocytogenes*. Antes de su admisión hospitalaria, el niño tuvo fiebre entre 38 y 39,5 °C con broncoespasmo de 10 días de evolución, siendo tratado con antibióticos (Amoxicilina + Clavulánico) y Salbutamol.

En la evaluación analítica destacan:

- 43.400 leucocitos/mm<sup>3</sup> con una fórmula de 80 % de Neutrófilos, 10,5 % de linfocitos, 8 % de Monocitos, 1% de Eosinófilos y 0,5 % de Basófilos.
- IgG <1,08 g/L, IgA 0,005 g/L, IgM 0,079 g/L.

El estudio citométrico es determinante para el diagnóstico sindrómico:

98,1 % de linfocitos B (prácticamente todos con el fenotipo preinmune/naive IgM+IgD+), 1,2 % de linfocitos T (30 % de linfocitos CD4+, el resto CD3+CD4-CD8-) y 0,1 % de células NKs (ver imágenes citométricas. Figura 4)

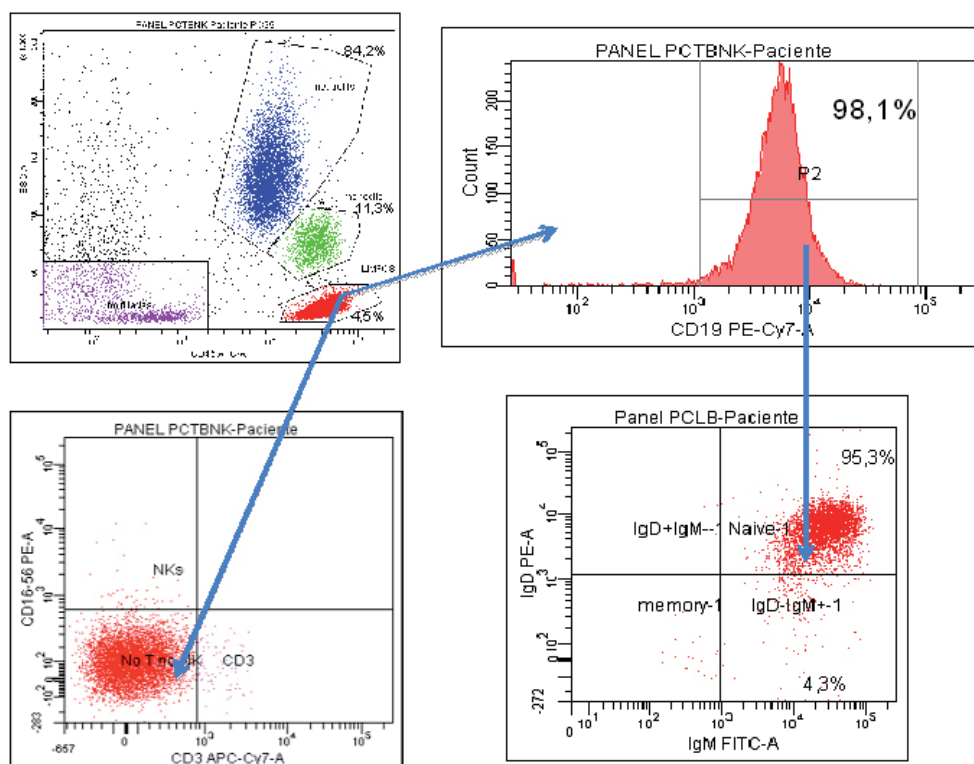


Figura 4: Imágenes citométricas.

Se inicia tratamiento con cobertura antibiótica amplia, combinando Ampicilina con Gentamicina.

El diagnóstico sindrómico en base a estos datos fue del de Síndrome de Inmunodeficiencia Combinada Grave (*Severe Combined Immunodeficiency, SCID*) con patrón T-B+NK-, que ante la mayor prevalencia y el hecho de tratarse de un varón conlleva la sospecha de SCID asociado al cromosoma X (SCID-X1).

Se inicia la búsqueda de donante alogénico de progenitores hematopoyético.

Ante la sospecha de SCID-X1 se secuenció el gen CD132: Se detecta la inserción de 1 par de bases nucleotídicas en la posición 374 (c.374insA), lo que supone hemizigosidad del 3r nucleótido del codón 120 (en el exón 3) con cambio pLys120Fs y codón de Stop prematuro en la posición 167.

Al mes de iniciar la búsqueda de un donante, se confirma la existencia de un donante de sangre de cordón umbilical (con 10 identidades HLA sobre 10) con el cual se trasplanta a los 9 meses el paciente. El paciente está en perfecto estado a los 2 años de edad.