

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Enfermedades Autoinflamatorias Hereditarias;
Mutación;
Análisis de Secuencia de ADN

Correspondencia:

María Navarro Pinilla
amnavarro1@fucsalud.edu.co

Cómo citar: Navarro-Pinilla AM, Mantilla Beltrán G, Cerón-Cortés NA, Vargas-Perilla AL, Suárez-Camacho A. Paciente con síndrome autoinflamatorio familiar por frío por mutación en el gen NLRP3. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):56.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Paciente con síndrome autoinflamatorio familiar por frío por mutación en el gen NLRP3

Ana María Navarro-Pinilla¹, Gabriela Mantilla-Beltrán¹, Nathalia Andrea Cerón-Cortés¹,
Angela Lucia Vargas-Perilla¹, Alfonso Suárez-Camacho²

¹ Médica, Residente de genética médica. Fundación Universitaria de Ciencias de Salud (FUCS). Servicio de genética médica. Sociedad de Cirugía de Bogotá Hospital San José. Bogotá, Colombia

² Médico, Genetista. Fundación Ciencias De Salud (FUCS). Servicio de genética médica. Hospital Infantil De San José. Bogotá, Colombia

RESUMEN

Introducción: el síndrome autoinmunitario familiar por frío (FCAS) (MIM 120100) hace parte del espectro de enfermedades hereditarias conocidas como síndromes asociados a criopirina (CAPS), con un patrón de herencia autosómico dominante y heterogeneidad genética (FCAS3, FCAS4, NLRC4, NLRP12, NLRP3 y PLCG2). Su prevalencia oscila entre 2,7 y 5,5 por 1 millón. Las manifestaciones clínicas suelen ser fiebre de aparición temprana, erupciones urticarianas intermitentes y dolores articulares después de 1 a 3 horas de exposición generalizada al frío.

Objetivo: reportar un caso clínico raro de una paciente atendida en la Sociedad de Cirugía de Bogotá Hospital San José (Colombia), con diagnóstico molecular confirmatorio de FCAS por mutación en el gen NLRP3.

Metodología: paciente femenina de 27 años, hija de padres no consanguíneos con cuadro clínico de inicio en la infancia consistente en *rash* asociado a prurito posterior a la exposición al frío, artralgias de predominio en manos y muñecas, que mejoran con el calor y aspirina. Tiene antecedente de cuadro clínico similar en su madre ya fallecida; en 2 hermanas, 1 de ellas con estudio molecular confirmatorio; en 1 sobrina; 6 tías y 2 tíos por línea materna, y 4 primas.

Resultado: identificación de la variante genética NLRP3 c.1322C>T.p.Ala441Val en estado heterocigoto, patogénica (rs121908146) relacionada con FCAS.

Conclusiones: se confirma el diagnóstico de FCAS en nuestra paciente mediante el estudio de una variante genética identificada previamente en una hermana. La alta penetrancia del CAPS en esta familia permite entrever una alta probabilidad de patología subdiagnosticada y que este no se trate del primer caso en Colombia, sino el primero en ser reportado.

REFERENCIAS

1. Lieberman P, Hoffman HM. Possible Cold Autoinflammatory Syndrome. *J Allergy Clin Immunol Pract* [Internet]. 2014;2(5):642. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaip.2014.01.007>
2. Moltrasio C, Romagnuolo M, Marzano AV. NLRP3 inflammasome and NLRP3-related autoinflammatory diseases: From cryopyrin function to targeted therapies. *Front Immunol* [Internet]. 2022;13:1–18. <http://dx.doi.org/10.3389/fimmu.2022.1007705>
3. Menu P, Vince JE. The NLRP3 inflammasome in health and disease: The good, the bad and the ugly. *Clin Exp Immunol* [Internet]. 2011;166(1):1–15. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2249.2011.04440.x>