



Abstract 1750874025

XXV Congreso Latinoamericano de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica
Mérida, México, 3 al 6 de septiembre de 2025

USO DE ABATACEPT EN PACIENTES CON SINDROME PI3K? ACTIVADA Y ENFERMEDAD DE CROHN LIKE. REPORTE DE DOS CASOS.

Nombre del autor principal: Fabbrini David

Tema del resumen: Enfermedad inflamatoria intestinal

Afiliación autor: Hospital de Pediatría J. P. Garrahan

Fabbrini David Franco, Celina Oleastro, Matías Antoniska, Mariela González, Juliana Weyersberg,
Christian Contreras, Mónica

USO DE ABATACEPT EN PACIENTES CON SÍNDROME PI3K? ACTIVADA Y ENFERMEDAD DE CROHN LIKE. REPORTE DE DOS CASOS.

Introducción: El Síndrome PI3K? activada constituye un error innato de la inmunidad, caracterizado por desregulación inmune, linfopenia B y T (a expensas de CD4) y predisposición a infecciones bacterianas severas y viremias crónicas por CMV y VEB. Se asocia a autoinmunidad, linfoproliferación maligna (principalmente Linfoma de células B) y en algunos casos da a lugar a una enfermedad inflamatoria intestinal, de tipo Crohn like.

Materiales y métodos: Se analiza el caso de dos pacientes, con variantes heterocigotas en miembros de familias afectadas, con compromiso gastrointestinal de tipo Crohn like y la respuesta a Abatacept: inmunomodulador que regula la actividad del Linfocito T y la producción de interleucinas como TNF-?, IFN-? e IL-2.

Resultados: Caso 1: mujer de 9 años con Síndrome PI3K? activada y hallazgo tomográfico de engrosamiento y pérdida de estratificación de la pared en ciego, colon ascendente y descendente. Agrega síndrome febril y diarrea crónica. Causas infecciosas descartadas. Calprotectina fecal de 464 µg/g. VEDA Duodenopatía eritematosa. Colonoscopia colitis leve con mayor compromiso de Sigma y Recto. Histología: Colitis crónica compatible con enfermedad de Crohn. CMV negativo. EnteroRMI sin compromiso de Intestino Delgado. Corticodependiente, Sin respuesta a Sirolimus. Revaloración endoscópica: Colitis moderada con compromiso severo de recto. Inicia Abatacept y completa 6 meses totales.

Caso 2: varón de 11 años, comienza a los 2 años de vida con diarrea crónica y retraso pondoestatural. Doppler intestinal con aumento del espesor mural y pérdida de la estratificación. VEDA Normal y videocolonoscopia con intubación ileal con presencia de Ileítis y Rectosigmoiditis. Histología: Compatible con Enfermedad de Crohn. Realiza Nutrición enteral exclusiva por 6 semanas sin mejoría, por lo que se adiciona Azatioprina 2 mg/kg/día e inicia Sirolimus. Al 6to mes de tratamiento: VEDA Normal y VCC con Recto-sigmoiditis. Se asume como refractario, por lo que realiza tratamiento con Abatacept, 6 meses totales.

En ambos casos, luego del tratamiento se evidenció: remisión clínica por PCDAI, descenso de la calprotectina fecal y aumento pondoestatural. Pendiente control endoscópico.

Conclusión: El reconocimiento temprano del origen monogénico de una enfermedad inflamatoria intestinal, permite el inicio inmediato de terapias dirigidas para restaurar el equilibrio inmunitario. En este caso, pacientes con Síndrome PI3K? activada presentaron Enfermedad de Crohn like, refractariedad al tratamiento estándar con alimentación enteral exclusiva y tiopurinas, y por el contrario una respuesta favorable a un tratamiento dirigido con Abatacept.