

DEBUT CLÍNICO DE PACIENTES CON INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE
A. Zarauza Santoveña*, A. Méndez-Echevarría, T. del Rosal, M. García Fernández de Villalta, FJ Climent J. Leal de la Rosa, M.C. García Rodríguez, F. Alonso Falcón
Hospital Universitario La Paz. Madrid
C/ Virgen de Aránzazu, 27, 1ªA. 28034 MADRID. Tfno: 699948229. E-mail:
alexzarauzasant@gmail.com

Objetivo: Describir el debut, las infecciones y evolución hasta el trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) de pacientes con Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG).

Métodos: Estudio retrospectivo de pacientes con IDCG que reciben TPH en el Hospital La Paz en el periodo 1995-2010. Se analizan datos demográficos, clínicos, analíticos y evolución hasta el TPH.

Resultados: Entre 1995 y 2010 se diagnosticaron 21 niños con IDCG, 17 reciben TPH y 4 fallecen antes del mismo. La edad media de inicio de síntomas fue $6,7 \pm 5,2$ meses, y la del diagnóstico inmunológico $9,8 \pm 7,2$ meses. Un paciente fue diagnosticado por antecedente familiar de IDCG. La edad media de realización del TPH fue $12,7 \pm 8$ meses. En 3 de 17 casos (18%) existía consanguinidad entre progenitores, en 3 (18%) antecedentes familiares de IDG, y en 4 (23%) antecedentes de lactantes fallecidos por infecciones. El 58% había presentado infecciones respiratorias tórpidas de repetición (10/17) y el 70% gastroenteritis crónica o recidivante (12/17). Al diagnóstico, el 58% (10/17) presentaba Índice Waterlow $< 90\%$, el 41% (7/17) hepatoesplenomegalia y el 35% (6/17) muguet. El 41% presentó dermatitis atópica (7/17), 23% dermatofitosis (4/17), 11% dermatitis seborreicas (2/17) y 11% enfermedad injerto contra huésped materno-fetal (2/17). Los linfocitos medios al diagnóstico fueron 2447 ± 1749 (linfocitos nadir 1208 ± 924); todos presentaban hipogammaglobulinemia (IgG 296 ± 233). El diagnóstico inmunológico se obtuvo en 15 pacientes: 6 déficit de receptor IL-2, 3 déficit MHC clase II, 2 mutaciones CD3, 1 mutación en RAG-1, 1 mutación en RAG-2, 1 déficit de ADA y 1 mutación en receptor de IL-7.

En 5/7 lavados broncoalveolares se aisló: Citomegalovirus (2/5), *P.jirovecii* (1/5), *Candida* (1/5) y *H.influenzae* (1/5). 8 coprocultivos fueron positivos [rotavirus (4/8), adenovirus (1/8), *Salmonella* grupo B (1/8), *C.jejuni* (1/8) y una coinfección por *Salmonella* grupo C-*Cryptosporidium spp*]. Cuatro pacientes (23%) presentaron sepsis confirmada (2 *S.aureus*, 1 *S.epidermidis* y 1 *K.pneumoniae*). El 100% de los pacientes recibió gammaglobulina y profilaxis con cotrimoxazol, el 64% profilaxis con itraconazol, observándose 2 efectos secundarios (*rash* tras cotrimoxazol).

Conclusión: La IDCG es una urgencia pediátrica y el diagnóstico precoz es crucial. Se debe sospechar en lactantes con retraso ponderal, diarrea crónica, lesiones cutáneas o infecciones respiratorias tórpidas de repetición, sobre todo si existen antecedentes de consanguinidad, IDCG o hijos fallecidos previos. La linfopenia y la hipogammaglobulinemia apoyan el diagnóstico. Dada la alta mortalidad, se deben realizar estudios microbiológicos amplios y tratamiento agresivo de las infecciones.

SOLICITADO..... ORAL