

RESUMEN DE COMUNICACIÓN



*Sociedad Española de
Infectología Pediátrica*

Nº. Comunicación:
(No rellenar)

122

AUTOR PRINCIPAL (a efectos de correspondencia)

Apellidos: **Espinosa Fernández**

Nombre: **M^a de Gracia**

Dirección:

Ciudad:

C.Postal:

Provincia:

Teléfono:

E-mail:

Fax:

RESUMEN DE COMUNICACIÓN

Título: ENCEFALITIS LIKE EN UN PACIENTE CON INCONTINENCIA PIGMENTARIA ASOCIADA A DÉFICIT DE IgG

Centro de trabajo: Hospital Materno Infantil Carlos Haya de Málaga.

Autores: MG Espinosa Fernández, E Nuñez Cuadros, V Rosa Camacho, D Moreno Pérez, A. Jurado Ortiz

Texto:

Introducción : la incontinencia pigmentaria (IP) es una enfermedad neurocutánea rara causadas por mutaciones en el gen NEMO (NF-kB factor. Las lesiones cutáneas son típicamente la primera manifestación aunque puede asociarse a malformaciones a nivel ocular, neurológico, capilar o del sistema músculoesquelético.

Caso clínico: Lactante mujer de 10 10/30 meses de edad diagnosticada de IP con afectación neurológica y ocular, que acude a urgencias por presentar desde hace 48 horas , cuadro de celulitis orbitaria secundaria a manipulación ocular y, en las últimas horas decaimiento, irritabilidad y marcada tendencia al sueño sugerentes de emcefalitis. Antecedentes personales: desde el nacimiento lesiones vesiculo-ampollosas generalizadas de distribución lineal y arremolinadas a lo largo de la línea de Blaschko. Con 5 días de vida afectación neurológica en forma de crisis convulsivas. Desde los 3 meses infecciones ORL de repetición, requiriendo ingreso hospitalario por ITU. Antecedentes familiares: Madre con glomerulonefritis crónica con ANA + . Dos abortos anteriores, ambos varones. Exploración Física: Estado general conservado. Marcada tendencia al sueño con respuesta al tacto y al dolor. Irritabilidad a la manipulación. No focalidad neurológica. Ojo izquierdo con tumefacción palpebra caliente y dolorosa. Eritema e hiperemia conjuntival bulbar y tarsal.

Exámenes complementarios: Hemograma, bioquímica y EAB anodinos. Punción lumbar normal. Cultivos de sangre y LCR negativos. PCR en sangre y LCR a VHS I, II, VI, VIII, adenovirus y mycoplasma negativos. EEG; signos de disarritmia lenta en región temporal del hemisferio derecho. RMN y AgioRMN cráneo normales. Dada la posible asociación a inmunodeficiencias, se realiza estudio inmunológico obteniéndose valores de IgA 8 mg/dl, IgG 425 mg/dl e IgM 123 mg/dl. Las subclases de IgG y las subpoblaciones linfocitarias, presentaban valores adecuados a su edad. En controles posteriores, los niveles de IgG aumentan discretamente, encontrándose siempre en los límites inferiores de la normalidad. A pesar de ello, dado que no ha presentado infecciones graves, no ha requerido tratamiento sustitutivo con Ig endovenosa tras varios meses de seguimiento. Durante su ingreso, recibió tratamiento intravenoso con amoxicilina-clavulánico y aciclovir, evolucionando favorablemente, con desaparición de la fiebre y la irritabilidad en las primeras 48 horas.

Conclusiones: Se ha visto que la transcripción del factor NF-kB no sólo regula los genes que protegen frente a la apoptosis celular sino que también actúa como regulador de las respuestas inmunitaria e inflamatoria lo que justificaría la posible asociación a inmunodeficiencia. La hipogammaglobulinemia es más típica de la displasia ectodérmica anhidrótica, sin embargo se han descrito sólo 2 casos de IP asociado a inmunodeficiencia.

Modalidad de presentación preferida: Oral Póster