



SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE PRIMARIO: CASO CLÍNICO

Gil Suárez, Á; Croché Santander, FB; Rodríguez Bayona, B; García Barrionuevo, C; Fernández Durán, M; Mora Ibáñez, R.
Servicio de Pediatría. Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

Introducción

Definición: El síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS) es una entidad infrecuente

- Produce una alteración de la apoptosis que afecta a la supervivencia global de los linfocitos

Clínica: citopenias recurrentes + linfoproliferación crónica + hepatoesplenomegalia +/- complicaciones autoinmunes

- Riesgo de desarrollar procesos malignos

Mutación en el gen FAS (70% casos), con herencia **autosómica dominante**

Caso clínico

Varón de 5 años. Procedente de Ucrania

Consulta Urgencias: tumoración cervical de larga evolución y lesiones en la piel desde hace 48 horas

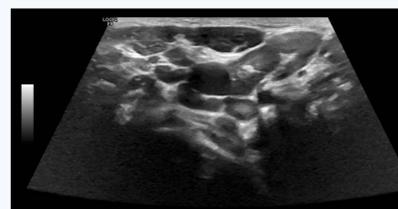
Antecedentes familiares: padre con gran cicatriz en cuello por exéresis de adenopatía

Afebril. No otra sintomatología

- Exploración:
 - **Conglomerado adenopático bilateral** de predominio izquierdo de 2x3 cm, doloroso a la palpación, blando, no adherido a planos profundos
 - En la piel: **lesiones papulosas y micropetequias** generalizadas, más en miembros inferiores. No respeta palmas ni plantas

Pruebas complementarias:

- Analítica: pancitopenia. Plaquetas 17.000 μ L
- Ecografía abdominal: hepatoesplenomegalia leve
- Ecografía cervical: **incontables adenopatías** de apariencia reactiva
- Estudio completo descartándose causas infecciosas



Ecografía cervical

Evolución:

- Descenso de plaquetas hasta 9.000 μ L → administración inmunoglobulinas. Respuesta excelente
- Estudio inmunológico: se identifican un 17% de células T CD4 - / CD8 - (VN < 2,5%)
- Sospecha ALPS: estudio genético

Mutación en heterocigosis gen FAS

- **Manejo conservador.** Resolución clínico – analítica
- En estudio familiar: misma variante en el padre + valores elevados de células T doble negativas
- Padre e hijo realizan seguimiento en país de origen

Conclusiones

- Ante pacientes con adenopatías crónicas no justificadas, citopenias, megalias y/o linfomas, sobre todo si hay antecedentes familiares, se debe **descartar** posibilidad de que se trate de un **ALPS**
- El tratamiento vendrá determinado por la forma clínica de presentación y por la respuesta al mismo
- Importancia de seguimiento estrecho por el potencial riesgo de desarrollo de neoplasia
- Se requiere la realización de **estudio genético** a todos los pacientes con ALPS y a sus familias