

Eritrodermia y estancamiento ponderal en lactante. Cuidado con la inmunidad.

Autores: E. Monteagudo, J.M. Escolar, L. Formoso, M. Rivas, A. I. Dacosta, A. Regueiro, B. Monteagudo, I. Carballeira.
Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

INTRODUCCIÓN

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades congénitas raras, aunque su distribución varía, en nuestro medio presentan baja prevalencia. Se producen por déficit cuantitativo o funcional en la respuesta inmunológica.

Concretamente las IDP tipo combinada se caracterizan por afectar tanto a linfocitos T como a la producción de anticuerpos y pueden debutar en período neonatal. No siempre es sencillo sospechar dicha patología, su presentación puede ser **inespecífica**.

RESUMEN DEL CASO

Lactante de 4 meses y 26 días de vida, de origen marroquí, nacida a término de una gestación bicorial-biamniótica. Cribado de metabolopatías normal, sin incidencias destacables en período neonatal.

Recibe alimentación con fórmula artificial. Como antecedentes familiares destaca un hermano fallecido a los 18 meses, sin precisarse la causa de la muerte.

A seguimiento por su pediatra de AP y Dermatología desde las 3 semanas de vida por **xerosis cutánea y eritema, con mala respuesta a corticoide tópico**. Se realizó un cultivo de placas de cuero cabelludo positivo para *Candida parapsilosis*.

Exploración física: aspecto desnutrido con irritabilidad, eritrodermia, más marcada en cara, palmas y plantas y pelo escaso ralo con zonas de alopecia y descamación (Imagen 1).

Presenta escasa ganancia ponderal y de talla con llamativa diferencia respecto a su gemela. En controles analíticos se observa importante leucocitosis con neutrofilia (sin blastos), eosinofilia y trombocitosis así como elevación de calprotectina (Tabla 1).

Las pruebas de imagen (radiografía torácica, ecografía transfontanela y abdominal) fueron normales.

Ante eritrodermia generalizada, fallo de medro, enteropatía y eosinofilia severa con cifras altas de IgE y resto de inmunoglobulinas sin alteraciones relevantes se plantea el juicio diagnóstico de IDP.

Se administra antibioterapia empírica y se traslada para completar estudios. El estudio de subpoblaciones linfocitarias muestra población T (CD4 y CD8) aberrante con linfocitos B y NK normales. Posteriormente se confirma el diagnóstico y defecto genético (Síndrome hiperplasia pelo-cartílago e IDP con defecto celular T con fenotipo de Omenn atípico).

CONCLUSIONES

Es fundamental una alta sospecha clínica y un diagnóstico precoz para el adecuado manejo de las IDP combinadas. Ante un paciente con determinados signos de alarma como fallo de medro o diarrea persistente siempre debemos descartar una inmunodeficiencia. **Dichos signos se presentan en muchas ocasiones antes que las infecciones de repetición.** La mayoría de estos trastornos son hereditarios, por lo que los antecedentes familiares pueden resultar de utilidad. Sin tratamiento, estos pacientes presentan un alto riesgo de mortalidad.

HEMOGRAMA	FROTIS SP
Leucocitos 40.660/μgL	-
Neutrófilos 24.000/μgL	Segmentados
Linfocitos 6.500/μgL	Linfocitos
Monocitos 1.500/μgL	Monocitos
Eosinófilos 7.500/μgL	Eosinófilos
Plaquetas 977.000/μgL	Metamielocitos
Hematíes 5.480/μgL	Mielocitos
Hemoglobina 10.1 g/dL	Serie roja con anisocitosis. Discreta desviación izquierda de los neutrófilos. No blastos. Eosinofilia confirmada.
Hematocrito 29.0%	
VCM 52.9 fL	
HCM 18.5 pg	
LUC 2.0%	

