

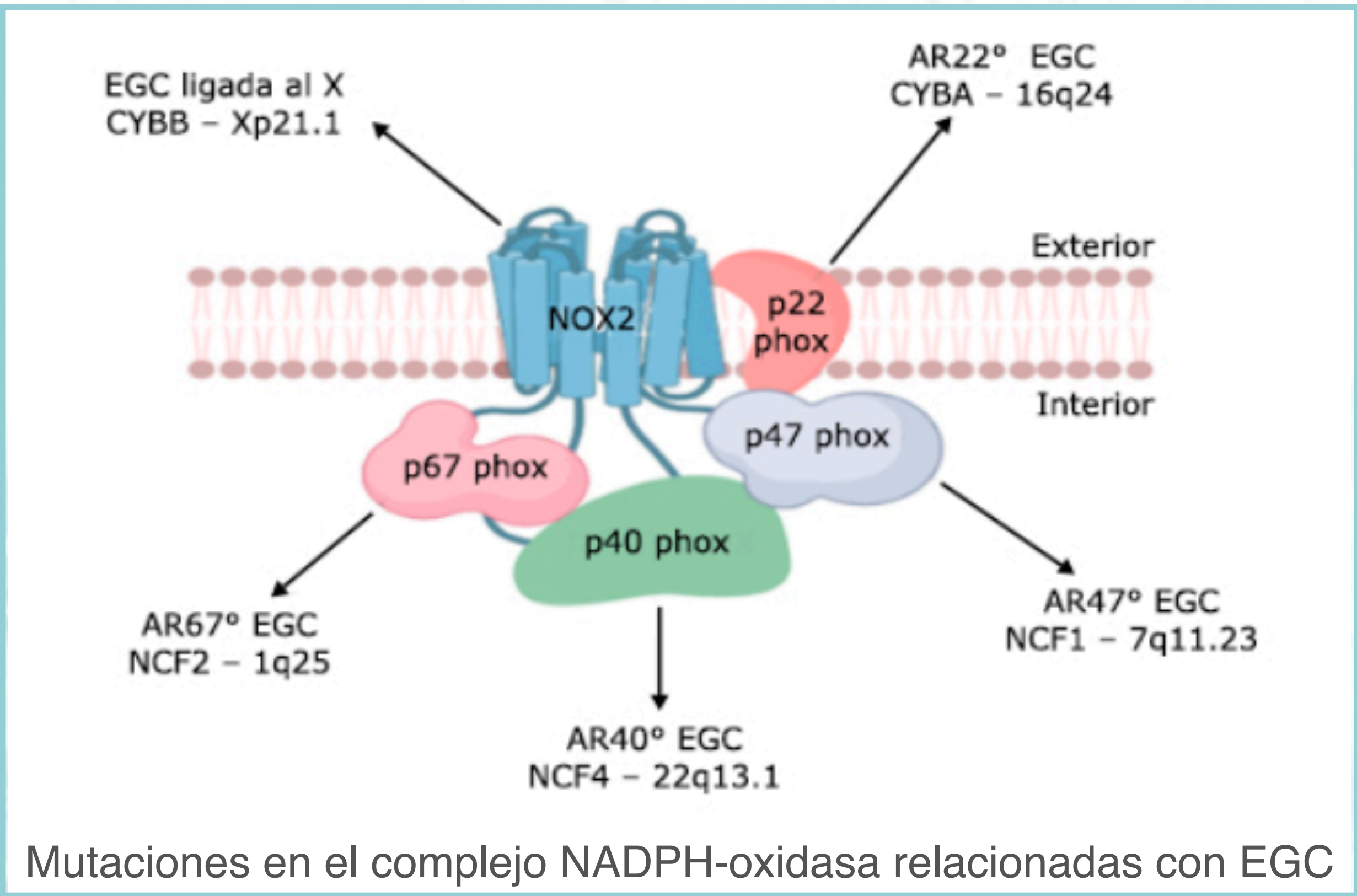
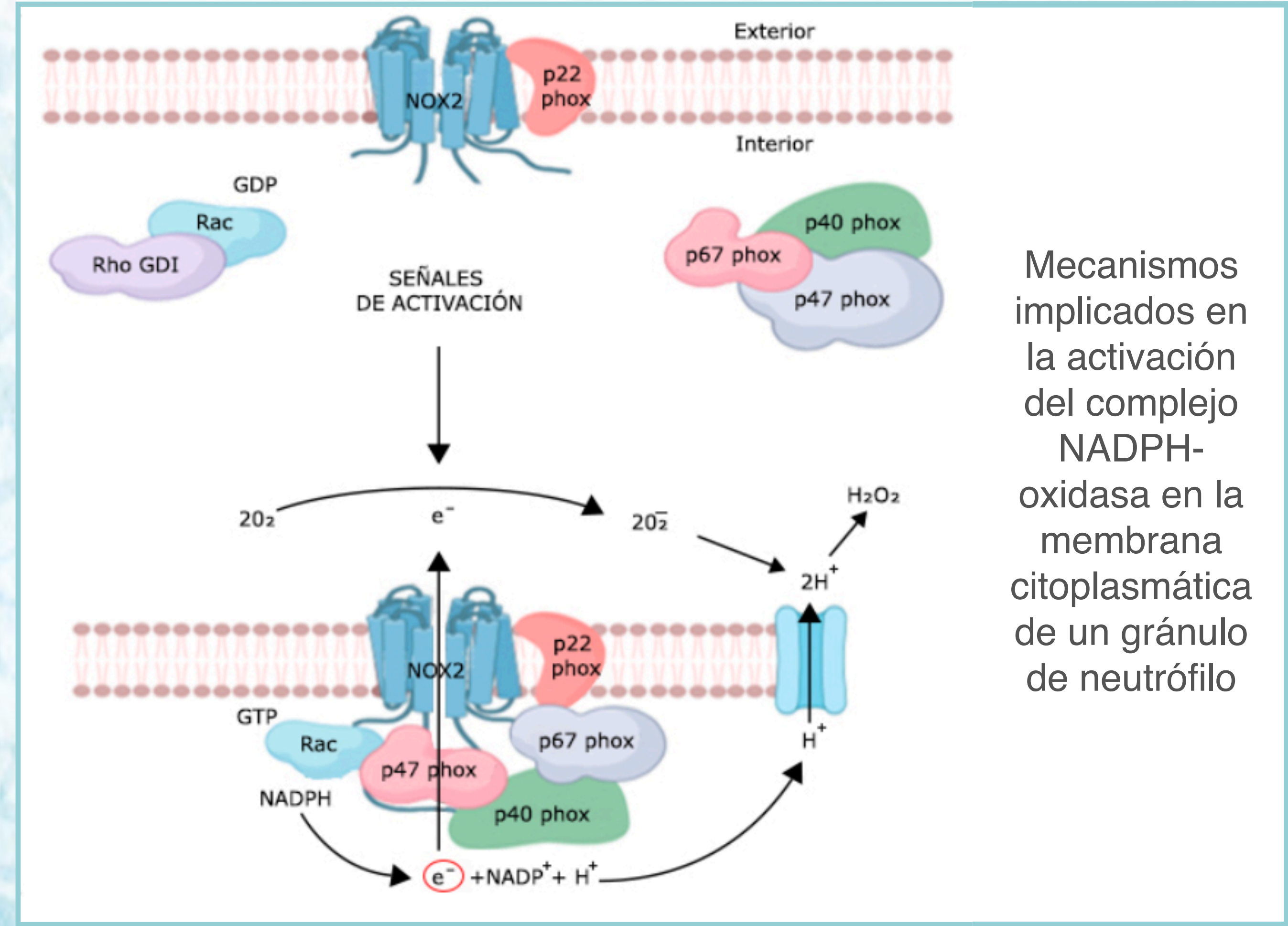
Enfermedad Granulomatosa Crónica, ¿qué síntomas nos deben alertar?

S. Martínez Peñas, B. Álvarez Vallejo, E. Cervantes Hernández, E. Gómez Imbernón, N. García Sánchez, Al. Menasalvas Ruiz
Sección de Infectología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

La Enfermedad Granulomatosa Crónica (ECG), es una inmunodeficiencia primaria hereditaria poco frecuente debida a una **alteración en la fagocitosis**.

Mediante 4 casos clínicos se pretende facilitar la **sospecha diagnóstica temprana**, con lo que mejoraremos el pronóstico y la calidad de vida de estos pacientes. Con su diagnóstico podremos ofrecer consejo genético para planificar descendencia futura de los padres.

Hª Clínica	Caso 1 (8 años)	Caso 2 (12 años)	Caso 3 (4 años)	Caso 3 (7 años)
Edad al diagnóstico	5 años, niño	2 meses, niño	5 meses, niño	3 meses, niño
Antecedentes familiares y personales	Caucásico	Magrebí Padres primos segundos Hermano fallecido al año de vida por infección	Al mes de vida ITU febril y bronquiolitis Fallo de medro Tío materno fallecido en la infancia por cuadro infeccioso	Magrebí Estancamiento ponderal Padres primos hermanos Hermana fallecida a los 2 años por sepsis por <i>Burkholderia Cepacia</i>
Motivo de ingreso	Neumonía necrotizante de LID, evolución tórpida	Neumonía necrotizante bilateral	Sospecha de síndrome hemofagocítico, LOEs esplénicas, poliadenopatías, lesiones cutáneas y neumonía LMD sin respuesta a tratamiento antibiótico inicial	Adenopatía inguinal fistulizada, trombopenia, hepatoesplenomegalia
Aislamiento microbiológico	-	-	Cultivo de lesión cutánea: <i>Serratia marcescens</i>	-
Pruebas diagnósticas	Ausencia de capacidad oxidativa de PMN medida por estallido respiratorio Complemento, inmunoglobulinas y poblaciones linfocitarias normales	Ausencia de capacidad oxidativa de PMN medida por estallido respiratorio Complemento, inmunoglobulinas y poblaciones linfocitarias normales	Ausencia de capacidad oxidativa de PMN medida por estallido respiratorio Complemento, inmunoglobulinas y poblaciones linfocitarias normales	Ausencia de capacidad oxidativa de PMN medida por estallido respiratorio Complemento, inmunoglobulinas y poblaciones linfocitarias normales
Estudio genético	Gen NCF2 (herencia AR)	Gen CYBB y delección XK (herencia ligada al X)	Gen CYBB (herencia ligada al X)	Gen NCF2 (herencia AR)
Profilaxis	Itraconazol, cotrimoxazol	Itraconazol, cotrimoxazol, interferón	Itraconazol, cotrimoxazol	Itraconazol, cotrimoxazol
Trasplante de células progenitoras hematopoyéticas	Sí, noviembre 2021	No	Sí, septiembre 2020	Pendiente



Debemos sospechar inmunodeficiencia ante un niño, con antecedentes familiares de consanguinidad y/o fallecimiento por causa infecciosa, que presente infecciones por microorganismos atípicos, repetidas y/o de evolución tórpida. En concreto en EGC si fallo de medro, afectación respiratoria, digestiva y/o cutánea con abscesos profundos, sepsis por *S. marcescens* y *B. cepacia*, entre otros.

El TCPH es curativo, se obtienen mejores resultados en etapas tempranas de la enfermedad.
La profilaxis farmacológica es necesaria, dado que disminuye la incidencia de infecciones.