

Inmunodeficiencia por déficit de MyD88, diagnosticamos lo que conocemos

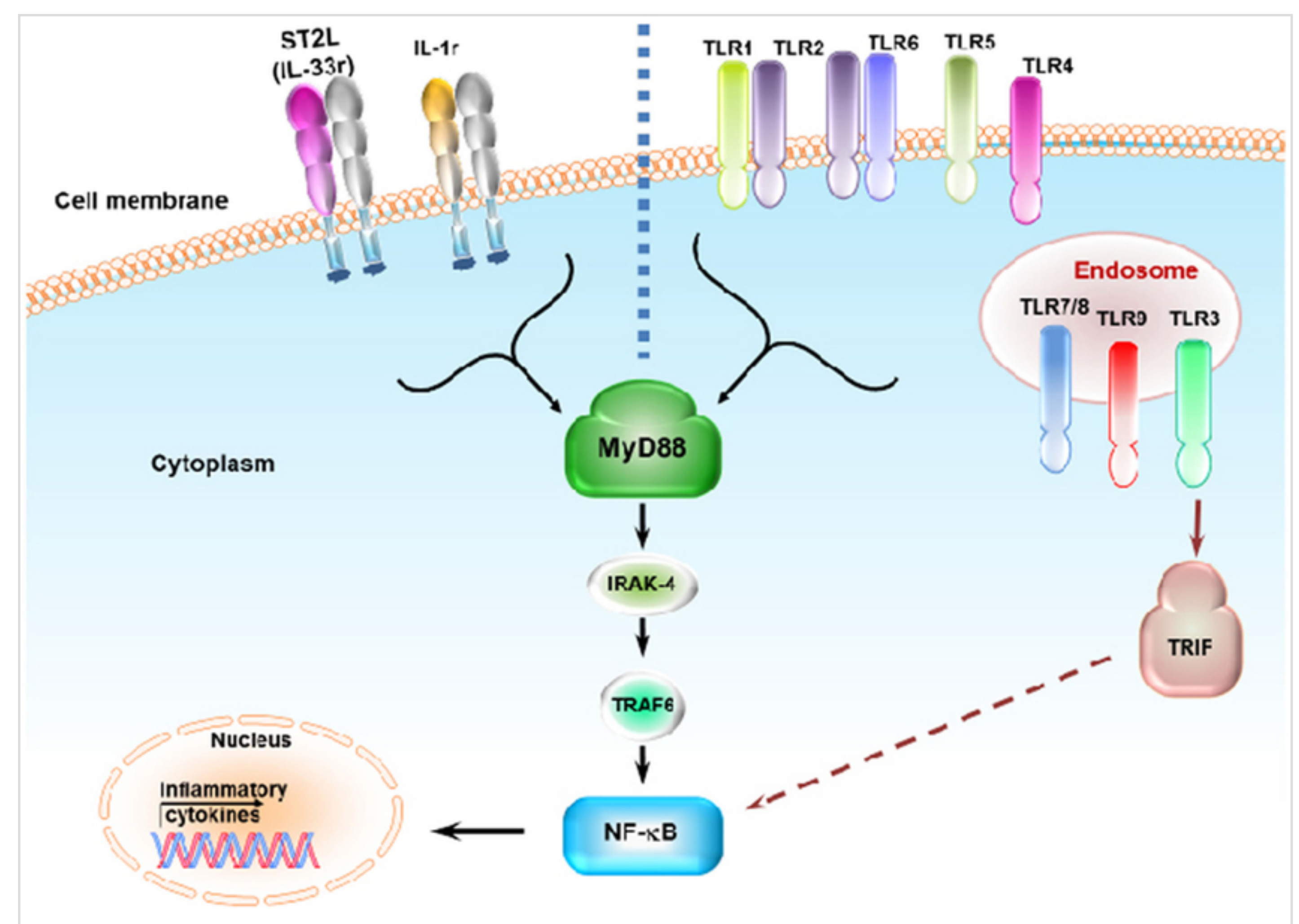
J. Tarazón Jódar, S. Martínez Peñas, E. Cervantes Hernández, B. Álvarez Vallejo, EM. Novoa Bolivar, AI. Menasalvas Ruiz
 Sección de Infectología Pediátrica y Servicio de Inmunología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

INTRODUCCIÓN

El déficit de MyD88 es una inmunodeficiencia primaria (IDP) de herencia autosómica recesiva y prevalencia desconocida.

Condiciona un defecto de señalización de los receptores tipo Toll-like encargados del reconocimiento inicial de microorganismos, por lo que la respuesta inflamatoria a infecciones queda suprimida dificultando el diagnóstico.

Predispone a infecciones piógenas graves los primeros años de vida, especialmente por *S. pneumoniae*, *S. aureus* y *P. aeruginosa*.



CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un lactante con diagnóstico molecular confirmado con el objetivo de orientar precozmente casos similares hacia inmunodeficiencias.

1ª Consulta

5 meses, adenitis laterocervical **afebril** de evolución subaguda, sin respuesta a amoxicilina-clavulánico.

Hermano fallecido al mes de vida por meningitis neumocócica. No consanguinidad, etnia gitana.

EF: Tumoración cervical **sin signos de celso ni fluctuación** y dermatitis atópica facial impetiginizada

-Analítica: **sin elevación de reactantes de fase aguda.**

-Ecografía: **adenitis abscesificada.**

Ingresa para antibioterapia intravenosa con amoxicilina-clavulánico.

Evolución

Persiste tumoración con **aumento progresivo, afebril, sin signos de celso.** Mantoux, rx de tórax y serologías negativas. En cultivo de lesión impetiginizada aislamiento de ***Staphylococcus aureus metilicil sensible (SAMS)*** y ***Streptococcus dysgalactiae***.

Precisa drenaje quirúrgico, con aislamiento en cultivo de **SAMS**, y 21 días de antibioterapia. Resolución completa posterior.

A las 3 semanas ingresa por decaimiento e irritabilidad con **analítica anodina.** A las pocas horas se inicia ceftriaxona iv por fiebre. En hemocultivo aislamiento de ***S. dysgalactiae***. Asocia monoartritis metacarpiana secundaria. Completa 14 días de antibioterapia.

INFECCIÓN PIÓGENA + ESCASA RESPUESTA INFLAMATORIA + EVOLUCIÓN TÓRPIDA + ANTECEDENTES = SOSPECHA DE INMUNODEFICIENCIA —>

Se solicita estudio inmunitario: **déficit de MyD88 con mutación en homocigosis** y actividad disminuida de la vía alternativa del complemento. Se inicia **profilaxis con amoxicilina y cotrimoxazol.**

Actualmente

18 meses, mantiene misma profilaxis e inmunoglobulinas mensuales sin nuevas infecciones. Desde los 10 meses precisa G-CSF/6 días por neutropenia progresiva grave (anticuerpos antineutrófilos negativos) con adecuada respuesta. En cultivo celular de proliferación in vitro: respuesta celular adecuada respecto a control frente a mitógenos PHA, ConA, Anti-CD3, aunque disminuida frente a IL-2.

Las IDP deben ser sospechadas por cualquier profesional que trate con niños pues la antibioterapia precoz mejora la supervivencia y disminuye secuelas.

Debemos estar atentos a los antecedentes como en este caso, hermano fallecido por infección invasiva, así como la ausencia de signos inflamatorios clínicos-analíticos y evolución tórpida que motiven despistase de inmunodeficiencias.