

SÍNDROME FEBRIL PROLONGADO EN LACTANTE DE 2 MESES ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

Cueto Díaz, Martín; Fernández Patiño, Raquel; Portugués de la Red, Mar, Barreiro Carballo, Laura,; Concheiro Guisán, Ana.

Servicio de pediatría Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo, España

- Inmunodeficiencia primaria de la fagocitosis.
- Herencia recesiva ligada al cromosoma X en >60%.
- Diagnóstico mediante test de estudio de función de neutrófilos (test de oxidación de Dihidrorodamina 123).
- Manejo: profilaxis antibacteriana y antifúngica y tratamiento de infecciones intercurrentes.
- Tratamiento curativo: TPH.

MUTACIONES EN
GENES QUE
CODIFICAN LA
NADPH OXIDASA



IMPIDE LA
FORMACIÓN DE
RADICALES LIBRES DE
O₂ EN EL FAGOCITO
ACTIVADO

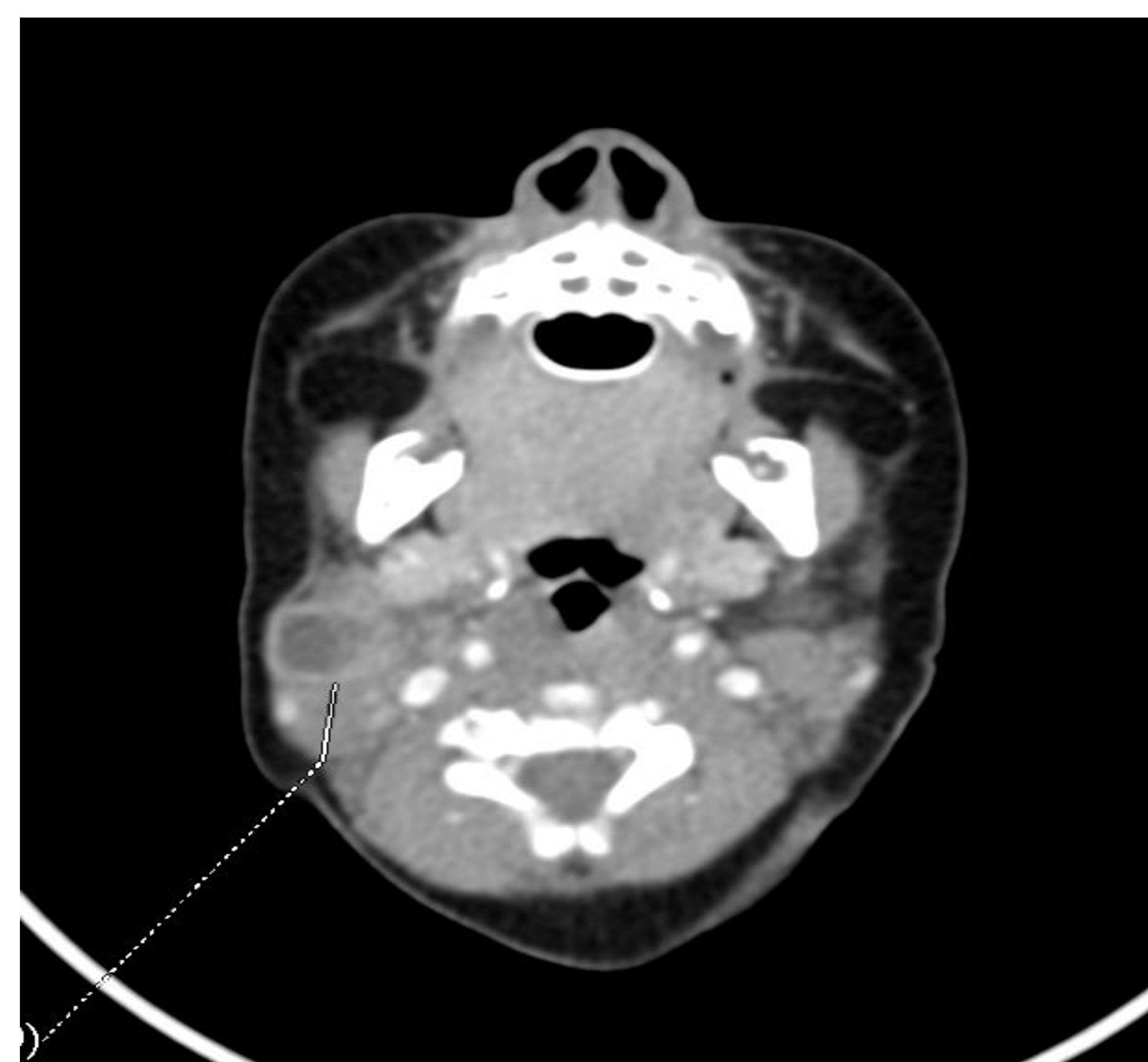


SUSCEPTIBILIDAD A
INFECCIONES
BACTERIANAS, FÚNGICAS
Y FORMACIÓN DE
GRANULOMAS

CASO CLÍNICO

- Lactante ♂ 2 meses. **Síndrome febril prolongado** con llanto disfónico iniciado a las 5 semanas de vida
- No antecedentes familiares o perinatales de interés.
- **Exploración:** adenopatía cervical de 1,5x1,5 cm rodadera, no dolorosa; candidiasis de pañal.

Analítica completa	Leucocitosis con neutrofilia, anemia ferropénica y RFA.
Estudios microbiológicos	Cultivos, virus respiratorios, serologías y estudio de micobacterias negativos.
Radiografías	Opacidad paratraqueal derecha.
TAC Toracocervical	Adenopatía laterocervical derecha de 1.2 cm
TC abdominal, PET-TAC y Ecocardiograma	Sin alteraciones significativas.
Biopsia adenopatía	Cambios reactivos, descarta malignidad.
Estudio genético (en laboratorio de H. U. Santiago)	Alteración en gen CYBB
Test de oxidación de Dihidrorodamina 123	Oxidación en <5% de neutrófilos. Madre presenta patrón bimodal



Se inicia profilaxis antimicrobiana y se incluye al paciente en lista para TPH. Nuestro paciente recibe trasplante de donante no emparentado a los 8 meses

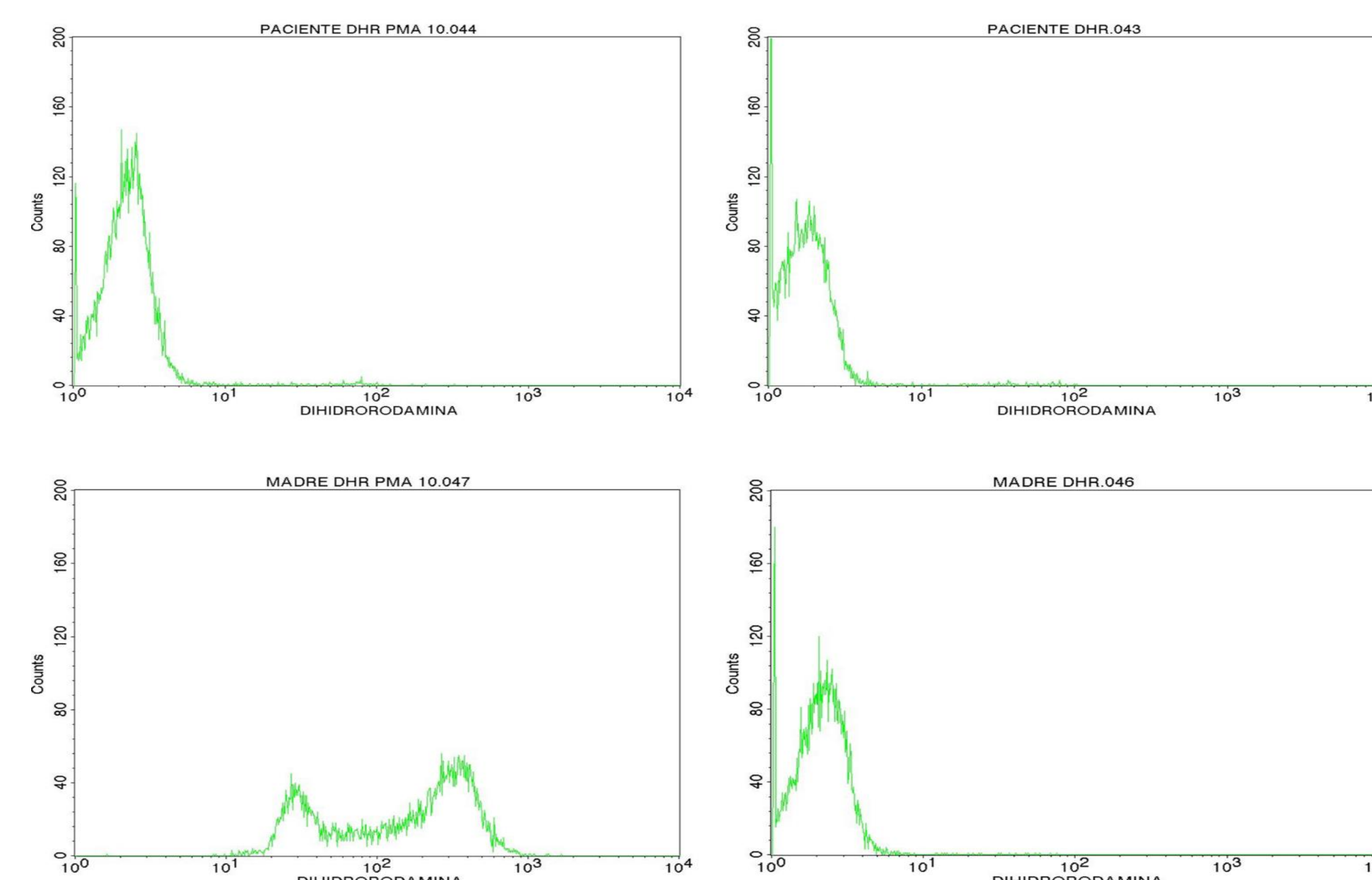
CONCLUSIONES:

Aunque infrecuente, las inmunodeficiencias deben formar parte del diagnóstico diferencial de síndrome febril prolongada sin foco.

La sospecha diagnóstica debe sustentarse en examen físico, anamnesis y pruebas complementarias, aunque el diagnóstico de confirmación se obtiene mediante test de función de neutrófilos (**Test de oxidación de DHR 1,2,3**).

Los pacientes afectados de EGC deben mantener profilaxis antimicrobiana, y ante sospecha de infección deben recibir cobertura con fármacos de amplio espectro.

El tratamiento definitivo se basa en TPH, si hay donante compatible. Las líneas de investigación actuales sobre terapia génica son prometedoras.



Test de DHR-123. Resultado positivo para el paciente (Sup. Izq) y patrón bimodal materno (Inf. Izq)