

SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE: CAUSA INFRECUENTE DE ESPLENOMEGALIA Y LINFOADENOPATÍAS

Irene Gutiérrez Rosa¹ Carmen Rodríguez Barrios¹ Estrella Peromingo Matute² María Isabel Sánchez Códez²

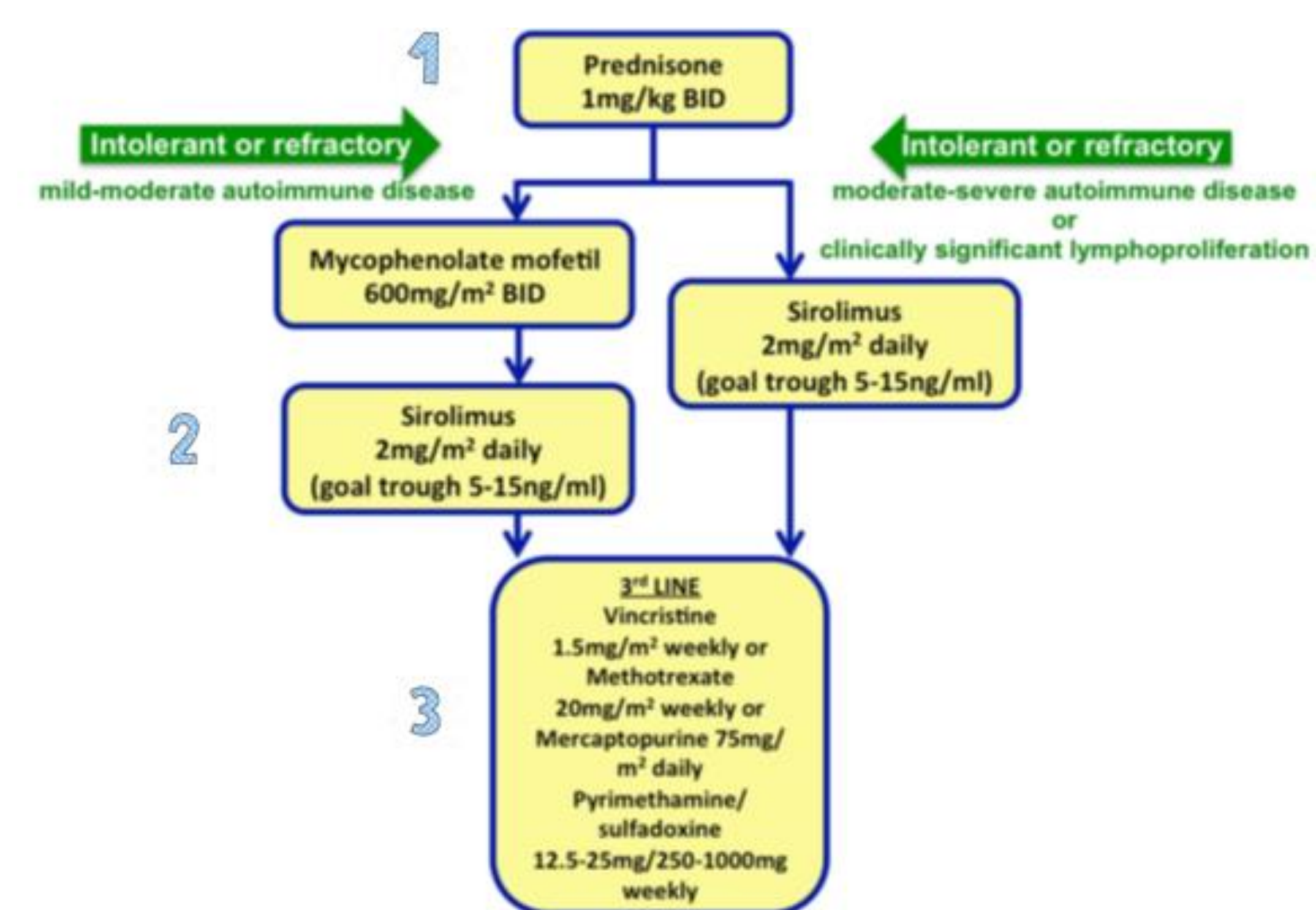
¹Unidad de Pediatría. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

²Unidad de Infectología Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz

INTRODUCCIÓN



Therapy in Practice
Optimal Management of Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome in Children
Limley A. George^{1,2,3}, David T. Trachey^{3,4}



Criterios 2019 .Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS)

At least one of the following:

- splenomegaly
- lymphadenopathy (>3 nodes, >3 months, non-infectious, non-malignant)
- autoimmune cytopenia (>= 2 lineages)
- history of lymphoma
- affected family member

AND at least one of the following:

- TCRab+CD3+CD4-CD8- of CD3+ T cells>6%
- elevated biomarkers (at least 2 of the following)
 - sFASL > 200pg/ml
 - Vitamin B12 > 1500ng/L
 - IL-10 > 20pg/ml
 - Impaired FAS mediated apoptosis



CASO CLÍNICO

Lactante de 6 meses, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Acude a Urgencias por **adenopatías generalizadas** de dos semanas de evolución



Adenopatía axilar (2cm) + fiebre 38.2°C

4 días

Exantema *

2 semanas

Adenopatías generalizadas + febrícula + exantema

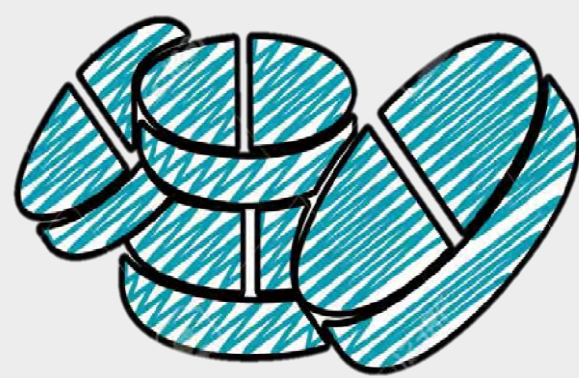


Fotografía cedida con consentimiento informado



• **ANALÍTICA** **Citopenias**

- **Anemia hemolítica:** Hb 8.5 g/d, HCM 22, CHCM 27 , Reticulocitos (6.18%). **Coombs directo+**
- **Neutropenia** (180/mm³) Ac anti-neutrófilos negativos
- **Plaquetopenia** (84.000/mm³) Ac antiplaquetarios negativos
- **IgG 2408 mg/dl**, vitamina B12 338 pg/ml (normal), ANA 1/80



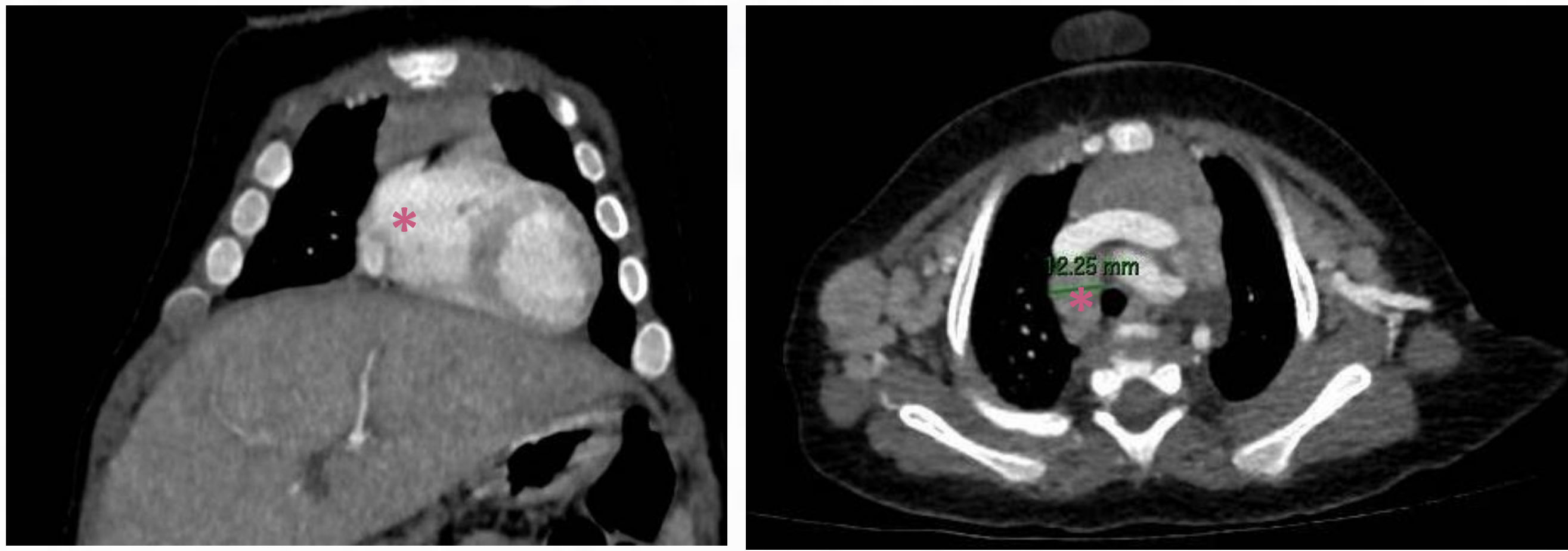
• **ESTUDIOS MICROBIOLÓGICOS:** Excluyen causas infecciosas

• **ESTUDIO INMUNOLÓGICO:** TCR a/b+ (7%).

Aumento de dobles LT doble T negativos

• **ESTUDIO GENÉTICO:** **Mutación patogénica en heterocigosis en FAS (p.217fs5*), ALPS tipo Ia.**

• **TAC TORACO-ABDOMINAL:**



* Adenopatías mediastínicas, axilares, supraclaviculares y cervicales

TRATAMIENTO:

- **Sirolimus** 2mg/m²/ día
- **Metilprednisolona** 0,8mg/kg/día en pauta descendente
- Evitar vacunación de virus vivos

CONCLUSIONES

- La mayoría de las linfadenopatías en Pediatría son de origen infeccioso. Debemos considerar esta entidad en pacientes con **citopenias y linfadenopatías**
- La **mutación FAS** es la más frecuentemente asociada
- Es importante el diagnóstico temprano y el tratamiento del ALPS, dada la posibilidad de progresión a procesos malignos como el **linfoma no Hodgkin, riesgo de infecciones y manifestaciones autoinmunes**