



ADENOPATÍAS CERVICALES CON FINAL INFRECUENTE: Enfermedad de Rosai Dorfman-Destombes

Autores: C. Tapia Oliva, A. Campanario Cañizo, L. Rodríguez Díez, MC. Mir Perello, J. Ramakers Ramakers, J. Figuerola Mulet. Unidad de pediatría, Hospital Universitario Son Espases

La **enfermedad de Rosai-Dorfman Destombes (RDD)** es un trastorno de proliferación histiocítica dentro de las histiocitosis de células no Langerhans. La forma clásica se caracteriza por **adenopatías masivas bilaterales** dolorosas, pudiendo afectar otras áreas ganglionares y asociar fiebre, sudoración nocturna y pérdida de peso.

Su diagnóstico es anatomopatológico y no existe consenso sobre su tratamiento.

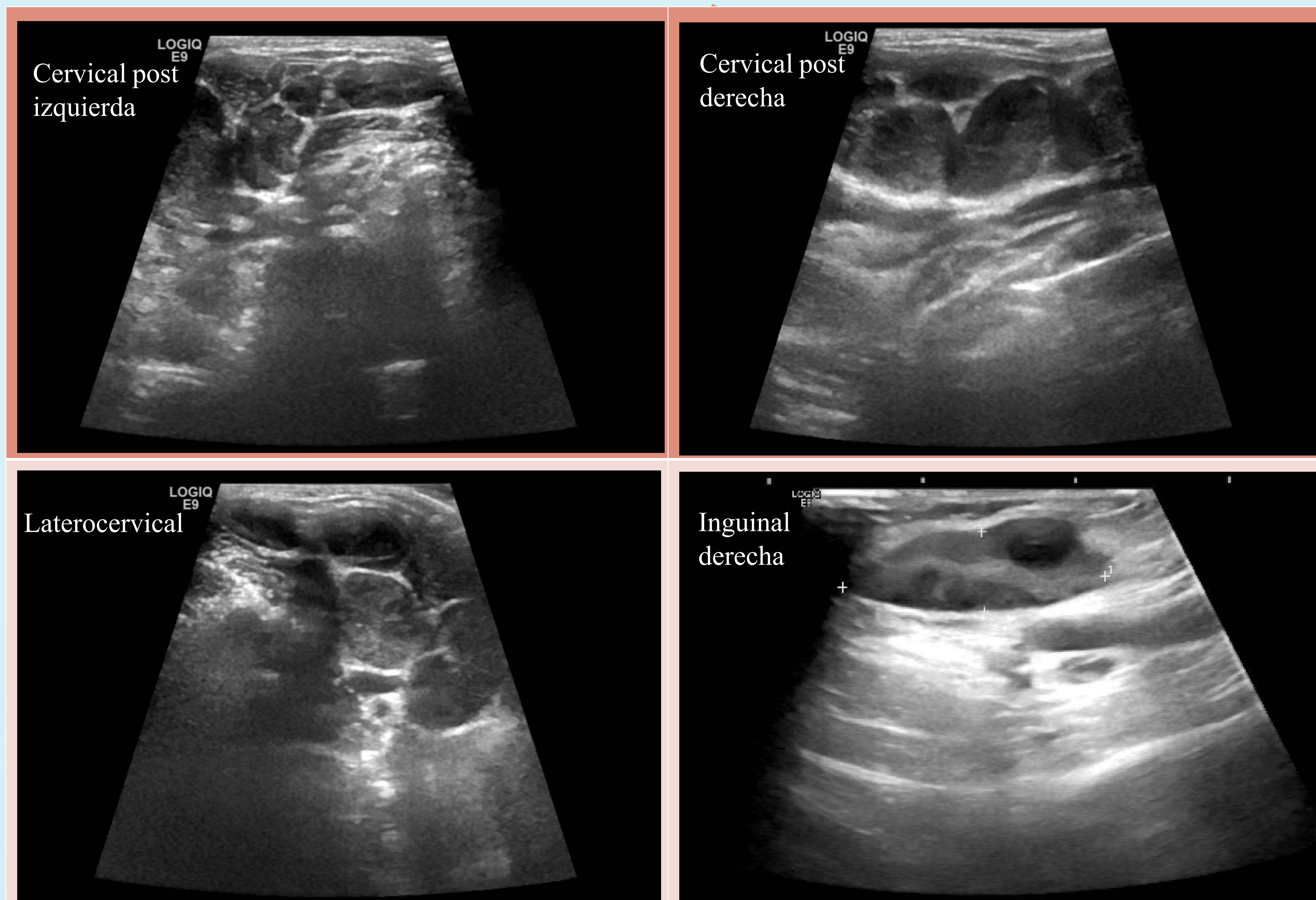
CASO CLÍNICO

Niño de 5 años acude a consulta por cuadro de poliadenopatías cervicales acompañadas de episodios autolimitados de dolor y tumefacción de articulaciones de los dedos de las manos de 2 meses de evolución.

AP: Padres consanguíneos
Poliquistosis renal AR (PDK1)
Trastorno del espectro autista

EF: Múltiples adenopatías
cervicales e inguinales

Analítica sanguínea:
↑ Discreto de RFA
Serologías + radiografía de
tórax + PPD.
Sin hallazgos de interés



Ecografía de adenopatías

Antibioterapia empírica

Biopsia:
Infiltrado linfocitario
con fibrosis + imágenes de
emperipolesis.
Inmunohistoquímica
compatible con enfermedad
de RDD

Dada la presentación temprana, la consanguinidad y la presencia de comorbilidades se realiza estudio genético detectando una variante probablemente patogénica en homocigosis en el gen SCL29A3.

En la evaluación de un niño con adenopatías cervicales, la anamnesis y la exploración física minuciosa son fundamentales para detectar signos de alarma.
Existen formas familiares/genéticas de la enfermedad de Rosai-Dorfman Destombes.
Nuestro caso aporta la asociación con TEA y poliquistosis renal en el mismo paciente, no descrito en la literatura, pudiendo ser casualidad o encontrar relación en un futuro.