

LINFOPENIA Y FALLO DE MEDRO, UNA ASOCIACIÓN A TENER EN CUENTA

Torrente Fernández M, Zriki Zahinos N, Suárez Lascano AB, Raya Pérez I, Garrote Marco JM, Pareja Grande J, Beraghi M, Arranz Boned M, García Gómez AI, Prado Chaves A, Saucés Martínez E, Muñoz López C, Acero García de la Santa L, Tomás Soldevilla B, Sánchez Tudela P, Reyzábal Ereño E, Martínez Gómez AR, Del Castillo Velilla I, García Cabezas MA, Hospital General Universitario de Ciudad Real, España

INTRODUCCIÓN

- Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son **trastornos hereditarios poco frecuentes** (1:1200 - 2000 nacidos vivos) ocasionados por defectos del desarrollo o función del sistema inmunológico.
- La inmunodeficiencia combinada es la **forma más grave**, se afecta la respuesta **celular** y la **humoral**.
- Clínicamente se manifiesta en los primeros seis meses de vida con **fallo de medro**, infecciones **respiratorias, digestivas** y **cutáneas** por gérmenes oportunistas: bacterias, micobacterias, virus (CMV, herpes virus, varicela zoster, papiloma humano), hongos (Candida, Aspergillus) y Pneumocystis jiroveci.

RESUMEN DEL CASO

Antecedentes personales

- Gestación a término que cursó sin incidencias.
- Somatometría acorde a edad gestacional.
- **Caída de cordón al noveno día de vida.**
- Screening metabólico normal.
- Padres y hermano mayor sanos

Lactante de un mes de vida

URGENCIAS

- Dificultad respiratoria de pocas horas de evolución
- Tos y mucosidad en los días previos
- Afebril

sospecha de BRONQUIOLITIS AGUDA

PLANTA DE PEDIATRÍA

- Necesidad de oxigenoterapia.
- PCR (reacción en cadena de la polimerasa) de virus respiratorios negativa.
- Evolución tórpida, **sin** permitir retirada de oxigenoterapia.
- Se descarta cardiopatía estructural.
- Destaca **linfopenia grave mantenida** en varios controles analíticos y **estancamiento ponderal**.

Empeoramiento **clínico** a los 50 días de vida

UCI PEDIÁTRICA

Ante los hallazgos referidos (cuadro respiratorio, linfopenia y fallo de medro), se solicita estudio analítico

Disminución de las poblaciones linfocitarias CD4/CD8

Elevación muy marcada de inmunoglobulina M (inmunoglobulinas A y G normales).

Sospecha de
inmunodeficiencia
combinada grave

Elevación de
LDH

Infiltrado intersticial
bilateral

hacen muy probable

INFECCIÓN POR PNEUMOCYSTIS JIROVECI

se inicia cobertura antibiótica con **Trimetoprim/Sulfametoxazol**

CONCLUSIONES

- Los **hallazgos sugestivos de inmunodeficiencia celular o combinada grave** son:
 - La **edad de presentación** (menos de seis meses)
 - **Linfocitopenia T** (< 1.000 linfocitos/ul) con descenso de CD4 y CD8, linfocitos B y NK normales o disminuidos
 - **Hipogammaglobulinemia variable.**
- El **diagnóstico precoz** es fundamental, ya que un retraso en el mismo puede **comprometer el tratamiento definitivo**, dar lugar a **secuelas graves e irreversibles**, e incluso la **muerte**