

Jornadas Nacionales del Centenario de la Sociedad Argentina
de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátricas

Casos Clínicos

Desafíos Gastroenterológicos

Dra. Ana Rocca

Hospital de Pediatría JP Garrahan

UM, 4 años 7 meses, sexo masculino

Procedencia : San Juan

Motivo de derivación: diarrea crónica y desnutrición

Antecedentes personales:

RNT PAEG, sin patología perinatal

Lactancia materna exclusiva hasta el 3er mes, luego alimentación complementaria

Antecedentes patológicos:

2do m: Eczema atópico

8vo m: BOR de manejo ambulatorio

3 a : varicela sin complicaciones

Antecedentes de enfermedad actual:

2 años: diarrea crónica, deterioro ponderal

Octubre de 2007(4a 5m): internación en San Juan por reagudización de diarrea.

Exámenes complementarios (San Juan):

- AGA y tTG Ig A neg
- AGA y tTG Ig G positivos
- Ig A 13,5 (VN 93 ± 27)
- Biopsia duodenal: atrofia vellositaria grado III. Lámina propia con severo infiltrado inflamatorio mixto.
- test de sudor: 1/2 patológico
- Estudio molecular para FQ (9 mutaciones) neg

Inicia RLG con regular respuesta

- 21 días de inicio de RLG: diarrea reagudizada. Depositiones líquidas (más de 10/día) sin moco ni sangre.
- Alteraciones hidroelectrolíticas.
- Hipoalbuminemia



Suspende vía oral e inicia NPT con leve mejoría de las deposiciones.

Diciembre 2007 (4 a 7m) Hospital Garrahan

Peso 10.500 (- 3,5 DS)
Talla 99 (plo 5-10) P / T 15,500
PR: 67%

- Mal estado general, palidez generalizada
- Xerosis generalizada, dermatitis candidiásica en área genital
- TCS emaciado
- Abdomen levemente distendido
- Auscultación: abundantes rales gruesos bibasales

LABORATORIO:

HMG: GB 21.800mm³ (S 72%, L24%, E0%, M4%), Hb 10,2g/l, plaq 311000mm³

Alb 4mg/dl, TP 100%, KPTT 33"

Medio interno, función renal, hepatograma normales

Perfil tiroideo normal

Dosaje de Ig A / M/ G normales

HIV negativo

Coprocultivo, PMF, criptosporidium, larvas de Strongyloides:
Negativos

- Ac tTG Ig A negativo
- Van de Kamer 3 g/24hs
- Elastasa MF 500 µ/g
- Clearance de α1 71 ml/ 24 hs

EXAMENES COMPLEMENTARIOS:

- VEDA y VCC normales.
- Anatomía Patológica:
 - Duodeno: Atrofia parcial severa parcheada con aumento focal de eosinófilos (20 por CGA) sin aumento de LIES.
 - Gastritis crónica con moderada actividad. Presencia de HP
 - Esofagitis leve
 - Colon normal
- Tránsito de intestino delgado: normal
- Ecografía abdominal: normal

ASPECTO NEUMONOLÓGICO

Auscultación persistentemente patológica

- Rx Tórax: imágenes de atrapamiento aéreo, atelectasia paracardíaca derecha
- Lavados gástricos para BAAR: Directo y cultivos negativos
- Cultivo de esputo: Flora polimicrobiana
- test del sudor: 2 NEGATIVOS
- estudio molecular NEGATIVO (29 mutac.)

Descarta FQ

**INICIA TTO PREVENTIVO POR HIPERREACTIVIDAD
BRONQUIAL**

CONDUCTA

- Alimentación enteral: fórmula parcialmente hidrolizada
- Continúo con RLG
- Suplementos vitamínicos

EVOLUCION:

- Mejoría gradual de las deposiciones
- Ganancia ponderal P 13.200 (↑ 2.7kg) PR 80,6%
- Alta a los 2 meses (febrero /08)

ABRIL /08

Concorre a control, asintomático
EF hepatomegalia

LAB: Hb 12, GB 33400 (L14%, N 35%, E51%)
17034E, GOT 1339, GPT 2153 γgt 326 fal 704

- Serologías HVA, HVB, HVC negativas
- Auto ac ASMA neg FAN neg **antiLKM POSITIVO**
- Eco abdominal: hepatomegalia finamente heterogénea sin dilatación de vía biliar

EOSINOFILIA
GRAVE

- PMF y Toxocara Neg
- fondo de ojo Normal
- ecocardio Normal
- PAMO Normal
- Ig E Normal

**Evaluación por
Inmuno: baja
probabilidad de
Sind
Hipereosinofílico**

Ictericia en aumento, descenso del TP:

- Inicia tratamiento con meprednisona 2 mg/kg/día
- Mejoría del recuento de eosinófilos y del hepatograma
- 21 días después BIOPSIA HEPATICA

COMPATIBLE CON HAI

HAI tipo 2



Enteropatía Autoinmune?



Revisión de biopsia intestinal



Hallazgos compatibles con Enteropatía AI

JUNIO / 08

CETOACIDOSIS DIABETICA

- **Internación, estabilización metabólica**
- **Descenso de corticoides, inicia CsA**
- **Dieta para celíacos y diabéticos**

EXAMENES COMPLEMENTARIOS:

- Ac antislote panc: Negativos
- Función tiroidea normal con autoac Neg.

Nueva valoración inmunológica:

- Sexo masc.
- Eczema atópico
- Enteropatía AI
- Hepatitis AI
- Diabetes

Sospecha de Sme de
Immune

Disregulation

Poliendocrinopathy

Enteropathy

X-linked

Ausencia de expresión de FOXP3 en linfocitos T reg

Estudio molecular: mutación del gen FOXP3

Evolución

- NUTRICION: Sin requerimientos de insulina
 - HEPATOLOGIA: hepatograma normal, descenso de corticoides, reemplaza CsA por AZA
 - GASTRO: reintroduce gluten
 - OMA supurada recurrente
 - NEUMO: TAC atelectasias segmentarias, bronquiectasias bibasales
-
- ASPECTO INFECTOLOGICO:
 - 2/2010 IRAB sin rescate microbiológico, ARM, inotrópicos
 - 3/2010 Infección por HERPES ZOSTER
 - 3/2010 Diarrea por MICROSPORIDIUM
- EPOC: BAL positivo para CMV

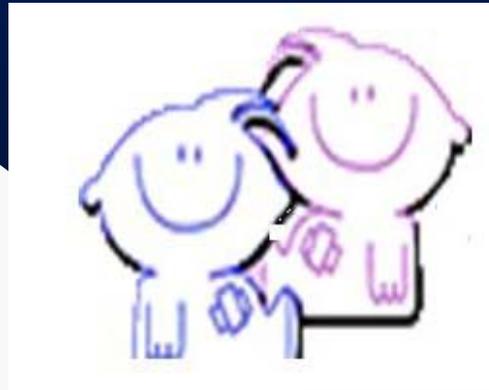
*Debido a la falta de otras opciones terapéuticas
curativas, teniendo un hermano histoiidéntico*

JUNIO 2010 (7 AÑOS)

**TRANSPLANTE DE MEDULA OSEA
ALOGENICO RELACIONADO**

MARZO / 11
9no mes post TMO

- BEG, buen progreso ponderoestatural
- No diarrea, no eczema, no infecciones severas
- EXPRESION DE FOX P3 EN CD 4 / CD 25 **NORMAL**



Muchas gracias