

Sociedad Argentina de Pediatría
2das Jornadas Nacionales Conjuntas de Alergia e Inmunología en Pediatría

Mesa Redonda
SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS
Sábado 13 de abril de 2013. Horario: 9:45 a 11:15 hs

CASOS CLÍNICOS

Andrea C. Gómez Raccio

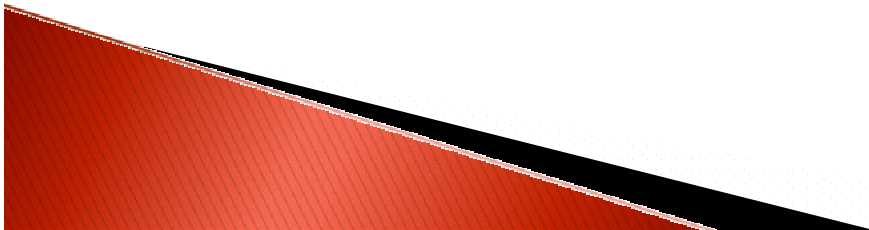
Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez”



Dos hermanos varones con síndrome febril periódico

Padres no consanguíneos
Padre seminoma a los 34 años
Madre sana
No otros hermanos

Origen: italiano-austríaco



OA

FN: 28/8/97 Procedencia: CABA

FC: 3/3/2003 Edad: 5 años y 6 meses

Desde los 3 meses síndrome febril sin foco, recurrente cada 30 días,
de 3 a 4 días de duración

Síntomas y signos acompañantes: rash máculo papular, edema bpalpebral, adenomegalias,
faringitis, cefalea, dolor abdominal y vómitos.

GRUPO INMUNOLOGÍA CLÍNICA
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE INMUNODEFICIENCIAS
PRIMARIAS



Centro Jeffrey Modell Argentina Hospital de Niños R. Gutiérrez

Antecedentes personales

- Tos crónica
- 2 OMA
- 8 meses: a descartar SUH?
- 3 años y 11 meses: síndrome mononucleósico

Vacunas: completas. Sin complicaciones

EF: sin particularidades





Laboratorio (sin fiebre) (con fiebre-con fiebre a destacar)

Hemograma: Hto 35% Hb 12,6 g/dl GB 7400/mm³ N40/B1/E7/L43/M9

Plaquetas 230000

Hto 36% Hb 12,8 g/dl GB 13500/mm³ N58/B1/E4/L37

Plaquetas 363000

ESD: 10 mm/1ra hora PCR: negativa

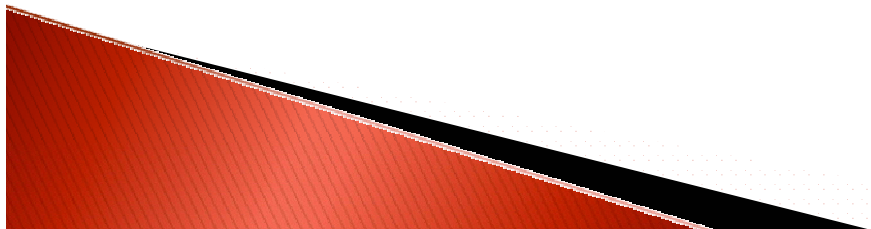
22 mm/1ra hora

3,8 mg/dl (0-0,5)

Hepatograma (PT y albúmina) Urea Creatinina: normales
normales

Proteinuria de 24hs: negativa

Exudados de fauces: negativos para SBHGA



Laboratorio inmunológico

Dosaje de Inmunoglobulinas: IgG 952 mg% (1100±236)

IgA 172 mg% (101±49)

IgM 124 mg% (120±57)

IgE 40,5 UI/l

IgD 2 mg/dl (P50)

Subclases de IgG: IgG1 512 mg% (292- 816)

IgG2 439 mg% (83-513)

IgG3 28 mg% (8-111)

IgG4 36 mg% (1-121)

C3: 113 mg/dl (90-150)

C4: 27 mg/dl (15-35)

CH50: 190 UH50/ml (180-280)

C1 inhibidor (cuantitativo): normal

Tratamiento

Antiinflamatorio no esteroideo diario

Corticoide en las crisis

Antihistamínico diario y preventivo corticoideo nasal

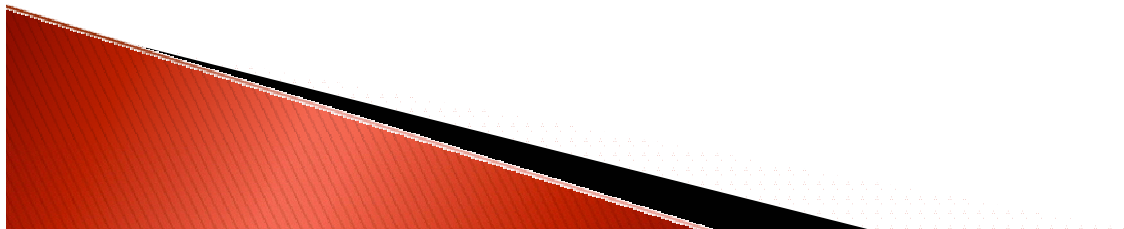
Evolución: mejor

Episodios se espaciaron cada 2 meses, de menor duración y con menos síntomas clínicos (1 episodio con DA, adenomegalias y aftas; 1 episodio con cefalea, faringitis, adenomegalias, edema bpalpebral, máculas en cara; 1 episodio con cefalea, faringitis y adenomegalias; 1 episodio con cefalea, exantema máculopapular, artralgias y mialgias de 48 hs de evolución, edema bpalpebral, faringitis).

Tratamiento

Cimetidina

Amigdalectomía



studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen MEVALONATO KINASA

ausencia de mutación V377I

ausencia de mutación I268T

studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen MEFV

∅ ausencia de la mutación M694V en el exón 10

∅ ausencia de la mutación E148Q en el exón 2
ausencia de mutaciones en el exón 3 y 4

∅ ausencia de la mutación M680I en el exón 10

Dra Silvia Danielian. Hosp. Garrahan

∅ ausencia de la mutación V726A en el exón 10

studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen T



OJ

FN: 18/7/99 Procedencia: CABA

FC: 3/3/2003 Edad: 3 años y 7 meses

Desde los 2 años síndrome febril sin foco, recurrente cada 30 días, de 3 a 4 días de duración

Síntomas y signos acompañantes: rash máculo-papular, edema bpalpebral, angioedema, adenomegalias, faringitis, cefalea, dolor abdominal y vómitos.

Macrohematuria intermitente

GRUPO INMUNOLOGÍA CLÍNICA
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE INMUNODEFICIENCIAS
PRIMARIAS



Centro Jeffrey Modell Argentina Hospital de Niños R. Gutiérrez

Antecedentes personales

- 1 gastroenteritis
- 2 OMA
- 3 años: infección aguda por parvovirus

Vacunas: completas. Sin complicaciones

EF: sin particularidades.

Se solicitó interconsulta con nefrología



GRUPO INMUNOLOGÍA CLÍNICA
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE INMUNODEFICIENCIAS
PRIMARIAS



Centro Jeffrey Modell Argentina Hospital de Niños R. Gutiérrez

Laboratorio (sin fiebre) (con fiebre-con fiebre a destacar)

Hemograma: Hto 31% Hb 10,3 g/dl GB 6200/mm³ N48/B1/E2/L40/M9

Plaquetas 190000

Hto 31% Hb 10,3 g/dl GB 11000/mm³ N68/B1/E1/L22/M8

Plaquetas 350000

ESD: 6mm/1ra hora PCR: negativa

70mm/1ra hora

4,8 mg/dl (0-0,5)

Hepatograma (PT y albúmina) Urea Creatinina: normales

normales

Proteinuria/Creatininuria: 0,4 (normal < 0,2)

Proteinuria de 24hs: 9,4 mg/kg/d (significativa leve) (normal:<5 mg/kg/d)

Laboratorio inmunológico

Dosaje de Inmunoglobulinas: IgG 843 mg% (1100±236)

IgA 101 mg% (101±49)

IgM 93 mg% (120±57)

IgE 30 UI/l

IgD 1,2 mg/dl (P25-50)

C3: 113 mg/dl (90-150)

C4: 27 mg/dl (15-35)

CH50: 190 UH50/ml (180-280)

C1 inhibidor (cuantitativo): normal

Tratamiento

Corticoide en las crisis

Antihistamínico diario

GRUPO INMUNOLOGÍA CLÍNICA
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE INMUNODEFICIENCIAS
PRIMARIAS



Centro Jeffrey Modell Argentina Hospital de Niños R. Gutiérrez

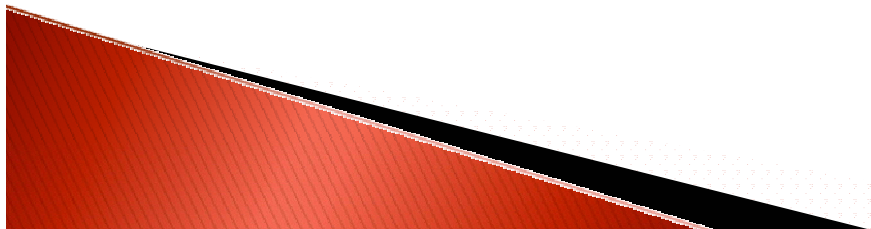
studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen MEVALONATO KINASA

studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen MEFV

studio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen TNFR1

Estudio Molecular para búsqueda de mutaciones en el gen CIAS- 1: negativo

Dra Ivona Aksentijevich. NIH



Seguimiento:

OA

Mejoría franca tras amigdalectomía.

Biopsia-AP: amigdalitis focal. Hiperplasia linfoidea. Mucosa yugal sin alteraciones significativas.

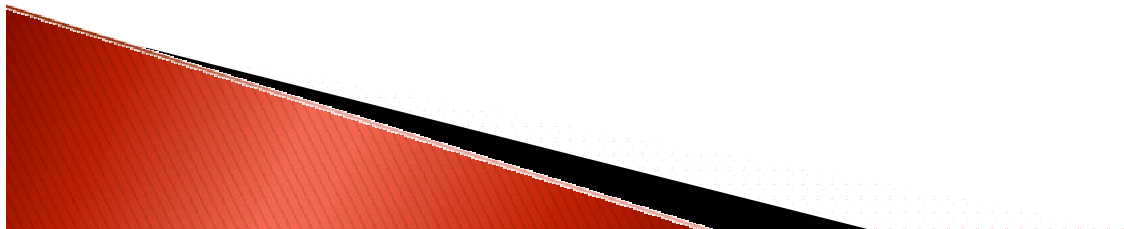
Tinción negativa para amiloidosis

OJ

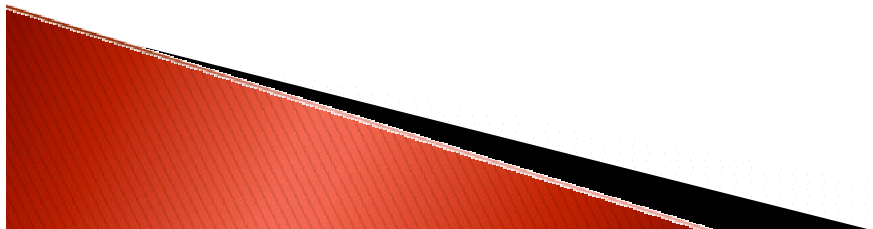
Buena respuesta al corticoide. Disminución paulatina de la frecuencia y sintomatología de las crisis

Discontinúo seguimiento con nefróloga cuando planteó biopsia

OA y OJ tuvieron un hermano sano hasta última comunicación



inmunogutierrez@fibertel.com.ar



GRUPO INMUNOLOGÍA CLÍNICA
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE INMUNODEFICIENCIAS
PRIMARIAS

 Jeffrey Modell
Foundation



Centro Jeffrey Modell Argentina Hospital de Niños R. Gutiérrez