

**2° JORNADAS NACIONALES CONJUNTAS
DE ALERGIA E INMUNOLOGÍA EN PEDIATRÍA
11, 12 Y 13 DE ABRIL DE 2013**

SEDE:

ARISTON HOTEL – CÓRDOBA 2554 – CIUDAD DE ROSARIO – PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Mesa Redonda

**Inmunodeficiencias por Disregulación del
sistema inmune**

**Disregulación inmune, poliendocrinopatía y
enteropatía ligada al X (IPEX/IPEX simil)**

SEMINARIO, Analía Gisela

Médica

Grupo de Inmunología

HNRG

ANTECEDENTES PERSONALES

- Niña de 5 años, adoptada
- En el primer mes de vida comienza con diarreas severas y dermatitis atópica de difícil manejo por lo cual requirió hospitalización prolongada hasta los 6 meses. Asociando múltiples infecciones respiratorias y varicela



- 2009 -2011
 - Broncoespasmos recurrentes
 - 4 neumonías bilaterales, que requirieron su internación.
 - Infección por Herpes Zoster.



ANTECEDENTES PERSONALES

➤ Mayo 2011

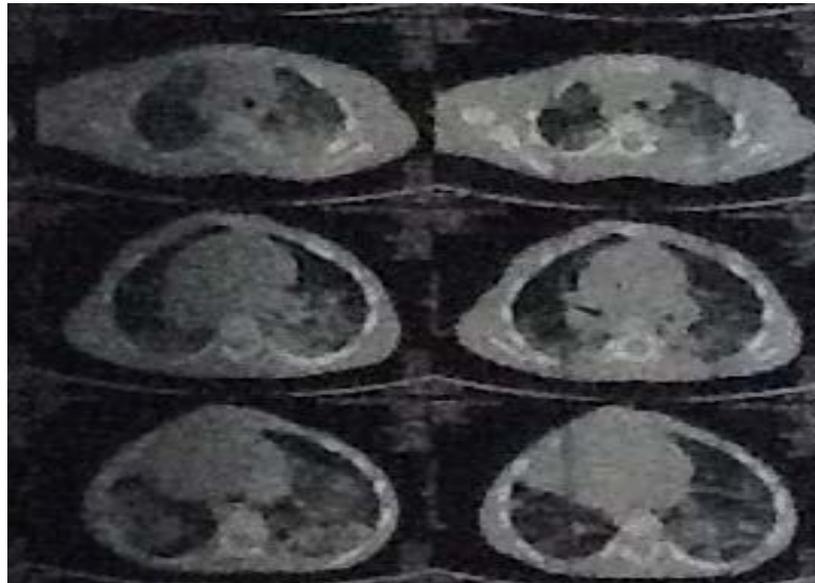
Ingresa Servicio de Neumonología HNRG: Neumonía de mala evolución.

➤ Cuadro Clínico:

Oxígeno dependiente.

Adenomegalia submaxilar

➤ TAC Tórax

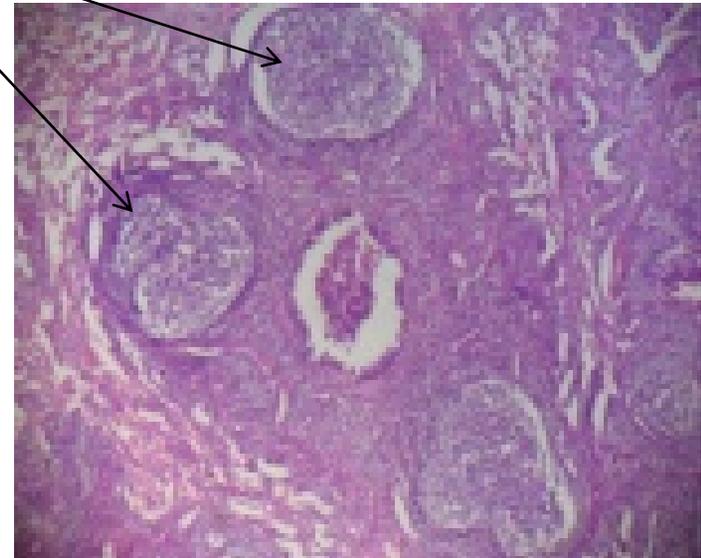


Biopsia pulmonar y ganglionar



DIAGNÓSTICO ANATOMO – PATOLÓGICO

- Biopsia pulmonar: Hiperplasia Folicular Linfoide.



- Biopsia ganglionar: linfadenitis reactiva inespecífica.

Interconsulta con INMUNOLOGÍA , Septiembre 2011



EVALUACIÓN INMUNOLÓGICA

Evaluación	Resultados
Dosajes	Hipergammaglobulinemia
Ig E	48 UI (vn: < 60 UI/ml)
Subclases Ig G	Deficiencia Ig G4
Función Anti corpórea	Respuesta a antígenos polisacáridos Intermedia
Autoanticuerpos	FAN + 1/640 (patrón moteado) ANCA C ++ Otros auto anticuerpos: Negativos

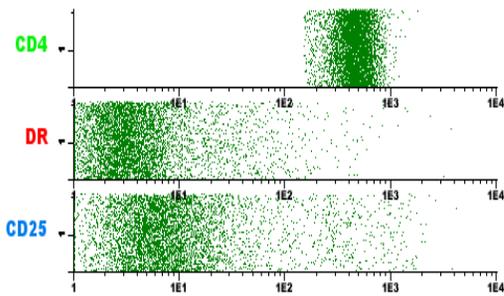
VALORACIÓN DEL COMPARTIMENTO DE CÉLULAS T Y B

linfocitos %	CD3	CD4	CD8	CD56	CD4 CD45RA	CD4 CD45RO
Paciente	61	47	11	24	46	50
Valores absolutos	5597	4313	1009	2202	1983	2156
Valores normales	60-81	26,8-42,3	17,5-35	6-19	57,8-81	17,9-39

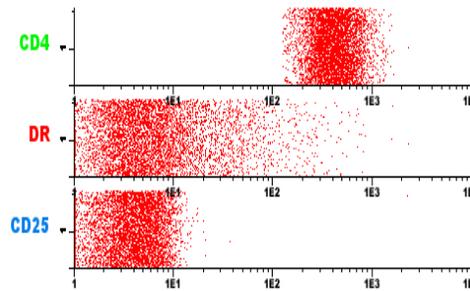
Compartimento B %	Naive	Memoria Ig D+ CD27+	Memory IgD-CD27+	Treg
Paciente	88	4	5	0.03
Valores normales	52.3-72.1	6.7-18	2.0-9,7	1,0-3,1

ESTUDIO FUNCIONAL : ACTIVACIÓN LINFOCITOS CD 4 LUEGO DE ESTÍMULO CON FITOHEMGLUTININAS.

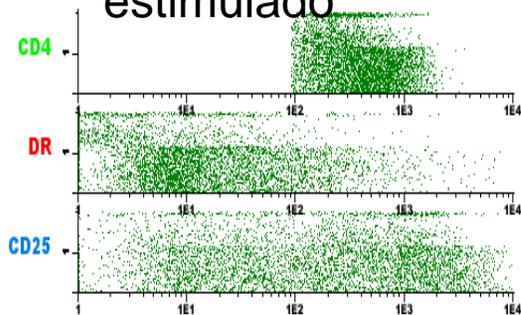
Control no estimulado



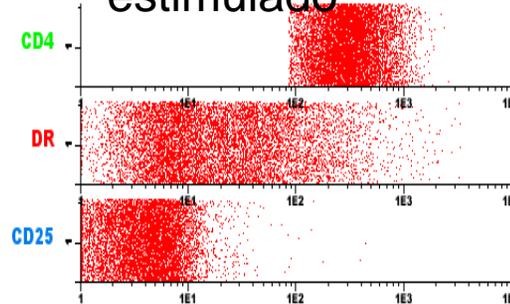
Paciente no estimulado



Control estimulado



Paciente estimulado



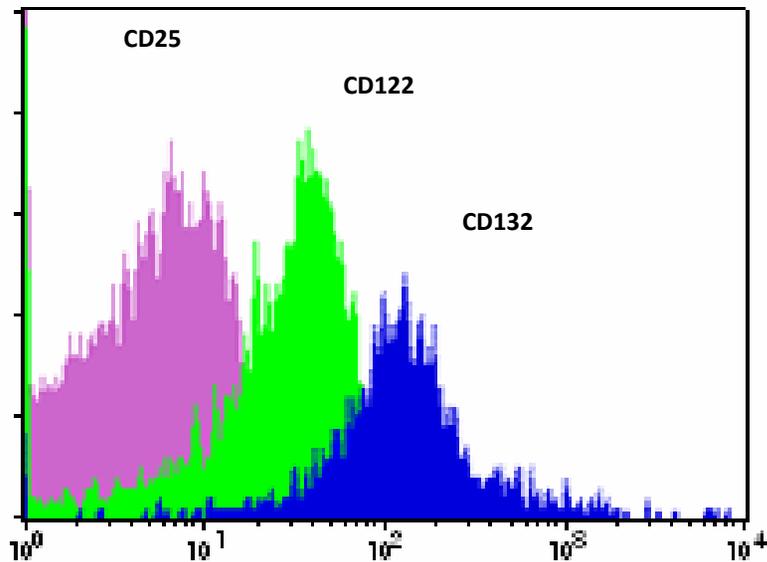
Expression	Patient (%)	Control (%)
CD25 Unstimulated cells	0,03	12
CD25 Stimulated cells	0,5	69
DR Unstimulated cells	15	12
DR Stimulated cells	37	36

DR: Expresión normal
CD 25: No expresión CD 25 basal ni post estímulo

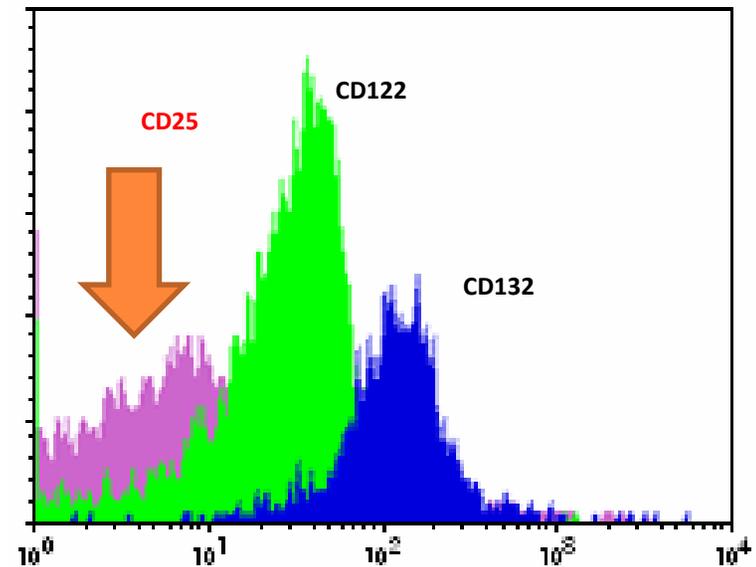


EXPRESIÓN DE RECEPTOR DE IL 2

Control



Paciente



***Mutación: Homozygous missense
(c. 122 to> c, p. Y41S) in gene IL2R α
Instituto Necker -Paris***



TRATAMIENTO: DEFICIENCIA CD 25

- Oxígeno terapia por 8 meses, desde Mayo 2011
- Profilaxis antibiótica.
- Pulsos de Solumedrol, comienza el 1º en Septiembre 2011 y último Abril 2012
- Enero 2012 : Mofetil- Micofenolato



EVOLUCIÓN

- En el seguimiento presenta múltiples exacerbaciones de su dermatitis atópica, alopecia y presenta algunas reagudizaciones res...ejo ambulatorio.

alopecia



- En Junio 2012 inicia tratamiento con Rapamicina y corticosteroides (1 mg/kg/d) Requirió 4 pulsos de solumedrol , indicados por su neumonólogo



EVOLUCIÓN: MARZO 2013

- Muy buen estado general
- Piel y faneras, francamente mejoradas
 - Inició ciclo escolar



Tratamiento: Deficiencia CD 25

Transplante de células Hematopoyéticas





Muchas Gracias

