

# Caso Clínico

Servicio de Inmunología y  
Reumatología Hospital de  
Pediatria Garrahan



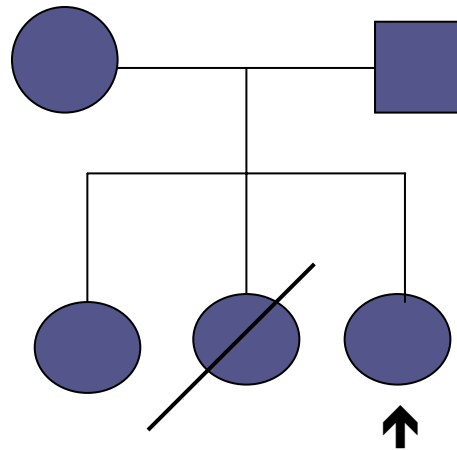
**HOSPITAL DE PEDIATRIA**  
S.A.M.I.C.  
"PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"

CE

Sexo femenino

FN: 21/05/2001- Actualmente 11 años 11 meses

Procedencia: San Pedro, Provincia. de Bs. As



**Antecedentes Heredo-Familiares:** 3<sup>ra</sup> hija de padres sanos no consanguíneos.  
Hermana fallecida a los 15 días de vida por infección por CMV.  
Hermana sana

CE

## **Antecedentes perinatológicos:**

- Embarazo controlado, RNT (39 semanas)
- Cesárea por cesárea anterior
- PAEG ( 3.150 kg)
- Apgar vigoroso
- Separación de cordón a los 10 días de vida
- Alta conjunta

## **Inmunizaciones**

Acorde a la edad

Eventos reactivos a la vacunación:

- 18 meses: hipertermia, diarrea posterior a vacunación con MMR y OPV
- 2 años 4 meses: Artritis reactiva a vacunación Pneumo23.

## Antecedentes patológicos (I)

**2 meses:** Infección urinaria por E. Coli

**11 meses:** Amigdalitis + Cuadro Broncoobstructivo

**1 año 1 mes:** Varicela. Evoluciona sin complicaciones.

**1 año 2 meses:** Neumonitis. Adenopatía submaxilar (2.5 x 2.5 cm) y adenomegalias inguinales.

Realiza laboratorio: GB 23.500 mm<sup>3</sup> ( VCM 62 fl) Hbg 8.4 gr/dl.  
Monotest negativo.

**1 año 3 meses:** Síndrome febril + erupción inespecífica (cuello, pliegue de codos, mejillas).

**1 año 4 meses:** Amigdalitis purulenta

**1 año 6 meses:** Amigdalitis purulenta. Exudado faríngeo negativo.

## Antecedentes patológicos (II)

- **2 años:** Amigdalitis pultácea (exudado faríngeo negativo) .
- **2 años 2 meses:** Amigdalitis pultácea. Tratamiento sintomático.
- **2 años 4 meses:** Artritis reactiva a vacunación Pneumo23.
- Se realiza laboratorio:  
C3: 121 mg/dl (VN 95 a 135 mg/dl); C4 36, 9 mg/dl (VN 18 a 30 mg/dl) ;  
ASTO <100  
PCR 10.3 (VN <0.4).
- **2 años 5 meses:** Amigdalitis con adenopatía laterocervical izquierda. Tratamiento con amoxicilina.
- **2 años 6 meses:** Faringoamigdalitis. Tratamiento con amoxicilina.
- **2 años 7 meses:** Síndrome febril sin foco.  
Erupción exantemática inespecífica



## **Consulta a Servicio de Inmunología: 2 años 6 meses**

**Motivo de Consulta:** Infecciones recurrentes

### **Examen Físico:**

- BEG
- Eutrófica
- Fenotipo agradable
- Mucosas indemnes
- Adenopatias laterocervicales
- Auscultación pulmonar normal
- No visceromegalias
- Examen neurológico normal

### **Diagnósticos probables**

1. Cuadros infecciosos recurrentes en IDP : Deficiencias de anticuerpos
2. Cuadros febriles recurrentes Síndrome Febril Hereditario: HIGD

## ***Investigación inmunológica inicial:***

GB: 14.400/mm<sup>3</sup> (S: 51% L: 48%)

Hb: 10.6 gr/dl

Plaquetas:482.000/mm<sup>3</sup>

### **Inmunidad Humoral**

IgG 1650 mg/dl (VN 892 +/- 183 mg/dl).

IgA 306 mg/dl (VN 71 +/-37 mg/dl).

IgM 300 mg/dl (VN 58 +/- 123 mg/dl)

Anticuerpo antineumococo 146 mg/ml

- **IgD 7 mg/dl** (VN hasta 3.8mg/dl).



## Resumen

- Paciente sexo femenino
- Cuadros febriles recurrentes
- Faringoamigdalitis
- Rash
- Adenomegalias
- Eventos asociados a la vacunación
- Dolor abdominal
- Vómitos



**Deficiencia de Mevalonato Kinasa ( MKD)**

## ***Biología molecular***

***Se realiza estudio molecular para búsqueda de mutaciones en el gen mevalonato kinasa***

Mutación doble heterocigota en el gen MVK

Ambos padres heterocigotas

*Se detecta :*

- ***Mutación V377I del gen MVK en estado heterocigota, exon 11***
- ***Mutación, I268T del gen MVK, en estado heterocigota, exon 9***
- Se evaluó a ambos padres y hermana, detectándose:  
***Madre: mutación V377I, en estado heterocigota.***  
***Madre: mutación I268T, en estado heterocigota.***

Hermana: *valores de IgD normales para la edad, sin mutación en el gen MVK.*

## Evolución

- **3 años 2 meses:** Episodio de fiebre, angina, dolor abdominal, artralgias y adenopatías. Se decide iniciar tratamiento con meprednisona 1 mg/kg/día .
- Repitió episodios similares cada 20 días (fiebre, seguido de adenopatías, angina, dolor abdominal y artralgias). Todos los episodios remitieron tras 1 o 2 tomas de meprednisona.
- A los **4 años 6 meses** presentó síndrome suboclusivo por adenomegalias abdominales.

Repitió 1 a 2 episodios similares por mes, con buena respuesta al tratamiento corticoide.

	<b>Paciente : CE</b>	<b>Paciente : SB</b>
Sexo	Femenino	Femenino
Antecedentes heredo familiares	no	no
Fiebre duración	4-5 días	2-5 dias
Dolor abdominal	si	si
Vómitos	si	si
Artralgias	no	no
Artritis	si	no
Diarrea	si	si
Rash	si	si
Conjuntivitis	no	no

	<b>Paciente : CE</b>	<b>Paciente : SB</b>
<b>Sexo</b>	Femenino	Femenino
Ulceras Orales	no	si
Cefaleas	si	si
Adenomegalias	si	si
Serositis	no	no
Faringitis	si	si
Mialgias	no	no
Estudios moleculares	MVK	MVK
Diagnostico	MKD	?



Muchas Gracias..