

¿Cuándo y por qué la consulta inmunológica?

Lilian Alejandra Díaz
Servicio de Hematología y Oncología
Hospital Nacional de Pediatría J.P. Garrahan



Caso clínico

Juan (6 meses)

MC: Dificultad respiratoria
Diarrea con sangre

Examen físico: Palidez generalizada
Regular entrada de aire bilateral sibilancias
soplo sistólico 2/3 Hepatomegalia.

Laboratorio

HMG: Leucocitos: 12.000/mm³ Hb 7g/dl – Hto 20% - Plaquetas: 35.000/mm³.
Formularia leucocitaria desviación a la izquierda

Caso clínico

Se deriva con diagnóstico de PTI

HOSPITAL GARRAHAN

Examen físico

Regular estado general, vigil reactivo conectado

Piel: Palidez, petequias, manchas café con leche (2)
en muslo izquierdo, eczema retroauricular

Regular entrada de aire bilateral rales subcrepitantes
bilaterales, tiraje subcostal con requerimientos de oxígeno
Se palpa polo del bazo e hígado dos cm RCD
No adenopatias.

De futbol y de medicina ...
... ¡Todo el mundo opina !!!

Caso clínico

Antecedentes personales :

- RNT/ PAEG: EG: 38 semanas
Peso nacimiento: 2610 gr Long. corporal: 45 cm PC: 32 cm
- Hijo de padres no consanguíneos
- BCG sin complicaciones. Vacunación completa para la edad
- Ictericia a los 16 días de vida (7 días en LMT).
- A los 45 días de vida internación por fiebre sin foco, HMC + URO + PL negativos. Anemia y trombocitopenia leve (90.000/mm³)
- Entre los 2 y 5 meses de vida: 4 internaciones más por fiebre sin foco clínico, cultivos negativos
- 2 episodios de OMA supurada
- No recibió transfusiones

Antecedentes familiares: No refiere

Caso clínico

HMG	
Leucocitos x10 ⁹ /l	12
Fórmula leucocitaria	N17 L76 M7
Plaquetas x10 ⁹ /l	20
Hematíes 10 ¹² /l	3.1
Hb g/dl / Hto %	7 / 20.5
VCM fl/ HCM pg	80 / 27
CHCM g/dl ADE	34 / 14
VPM	7.2
Reticulocitos %	14
Morfología	Anisocitosis++ Hipocromía+ Micro+/macro+ Esferocitos+ Plaquetas normales/pequeñas

Caso clínico

¿Qué alteraciones se observan en el hemograma? ¿Qué gravedad tiene?

¿Cuál es el diagnóstico de sospecha?

¿Signos de alarma o derivación a especialista?

EDAD	HEMOGLOBINA		HEMATOCRITO		HEMATIES		VCM		HCM		CHCM		RETICULOCITOS	
	Media	-2 DS	Media	-2 DS	Media	-2 DS	Media	-2 DS	Media	-2 DS	Media	-2 DS	Media	-2 DS
0.5-2 a	12.0	10.5	36	33	4.5	3.7	78	70	27	23	33	30	1.0	0.2

Caso clínico

Laboratorio:	
Glucemia:	0.87 g/l
Urea	0.22 g/l
Creatinina	0.52 mg/dl
GOT / GPT	51 U/L 39 U/L
LDH	885 UI / L
BT	2.2 mg/dL
BD	0.4 mg/dL
PCD (Coombs)	Positiva (Ig G +++)

Viruria CMV Positiva
PCR CMV carga viral 248754 log 5.39.
MF Rotavirus
Fondo ojo Normal

Ecografía abdominal:
Leve hepatomegalia
homogénea, vesícula
sin imágenes en su
interior. Esplenomegalia
homogénea

Caso clínico

Paciente de varón de 6 meses.
Sin antecedentes familiares que sugieran IDP.
Debido a presentar plaquetopenia
(no caracterizada), eczema retroauricular e
infección por CMV debería considerarse dentro
de lo diagnósticos diferenciales de
trombocitopenia el Síndrome de Wiskott Aldrich

Caso clínico

Expresión de proteína WAS que es **AUSENTE** (siendo de 3% con IFM 28 en el paciente y 99% con IFM 75 en el control).

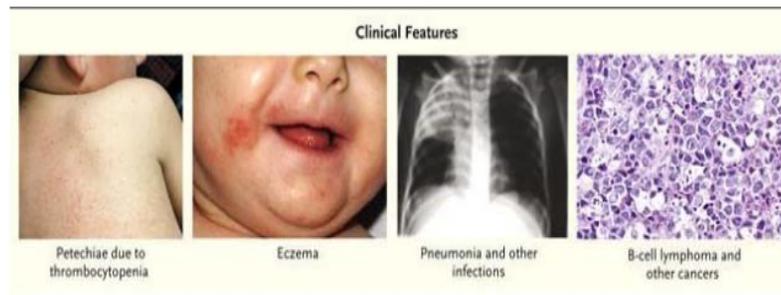
Extracción de ADN: variante **c.361-20t>g** en el gen **WAS**. Este resultado es compatible con el diagnóstico planteado.

Síndrome de Wiskott Aldrich

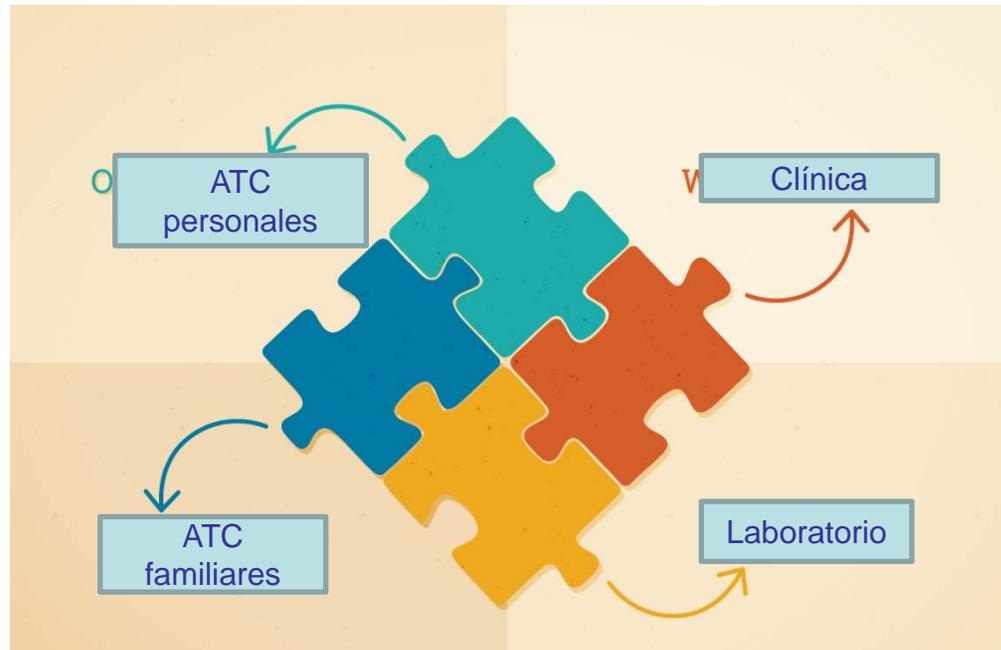
Síndrome de inmunodeficiencia asociado a trombocitopenia, eczema, susceptibilidad a fenómenos de autoinmunidad y a malignidades; por mutación de la proteína WAS

Tiene diferentes fenotipos clínicos, que dependen del grado de expresión de la proteína WAS

Mejor pronóstico si el trasplante se realiza antes de los 5 años de vida



DIAGNÓSTICO



DIAGNOSTICO

¿Cómo se debe enfocar el estudio de laboratorio en las IDP?

Hay que tener presente que la gran mayoría de las IDP se diagnostican con una correcta historia clínica y exploración física, un hemograma y una determinación de inmunoglobulinas (Ig) plasmáticas, son pruebas disponibles en la mayoría de los laboratorios, incluso en atención primaria.

Parámetros del Hemograma

- El hemograma nos da información sobre:
 - ✓ Contaje del número de los diferentes tipos celulares en sangre periférica
 - Hematíes, reticulocitos
 - Plaquetas
 - Leucocitos (tipo de leucocitos, número y valores porcentuales).
 - ✓ Cuantificación de la hemoglobina, medición del hematocrito
 - ✓ Cálculo de los índices eritrocitarios (de Wintrobe) y plaquetarios.

El frotis de sangre periférica sigue siendo insustituible para detectar alteraciones morfológicas

PUNTOS CLAVE desde lo hematológico

Antecedentes personales

infecciones recurrentes:

Edad de inicio

Topografía y microbiología.

Evolución y tratamiento.

Otras manifestaciones vinculadas al sistema inmune

Exantemas persistentes, dermatitis atópica, eritrodermia.

Fenómenos autoinmunes (citopenias hemáticas, endocrinopatías, simil enfermedad celíaca, simil-enfermedad inflamatoria intestinal).

Linfoproliferación.

Complicaciones con las vacunas a gérmenes vivos.

➤ **HEMATOLOGÍA:**

Manifestación clínica	IDP a sospechar
Plaquetopenia con microplaquetas	<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Wiskott-Aldrich
Citopenias autoinmunes	<ul style="list-style-type: none"> • Inmunodeficiencia común variable • Deficiencia de AID (citidina deaminasa inducida por activación) • Deficiencia de PNP • Deficiencia de LRBA
Anemia aplásica	<ul style="list-style-type: none"> • XLP tipo 1 (deficiencia de SAP)
Linfadenopatías y hepatoesplenomegalia	<ul style="list-style-type: none"> • XLP (síndrome linfoproliferativo ligado al X) • ALPS (síndrome linfoproliferativo autoinmune) • Deficiencia de AID (citidina deaminasa inducida por activación) • Inmunodeficiencias combinadas
Neutropenia	<ul style="list-style-type: none"> • Neutropenia congénita severa • Neutropenia cíclica • Deficiencia de CD40L • XLA (agammaglobulinemia ligada al X) • Síndrome WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, and myelokathexis)
Anemia hemolítica	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencia de PNP (fosforilasa de nucleósidos de purina)
Linfohistiocitosis hemofagocítica, infección fulminante por virus Epstein-Barr	<ul style="list-style-type: none"> • Síndromes de linfohistiocitosis hemofagocítica familiar • XLP tipos 1 o 2 • Defecto en Itk • Defecto en CD27 • Defectos en canales de magnesio
Leucocitosis marcada	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencia de adhesión leucocitaria (LAD)
Trombocitopenia en un varón	<ul style="list-style-type: none"> • XLT (trombocitopenia ligada al X)

PUNTOS CLAVE

...pero, siempre comenzar
con un hemograma

*Muchas
Gracias!*