



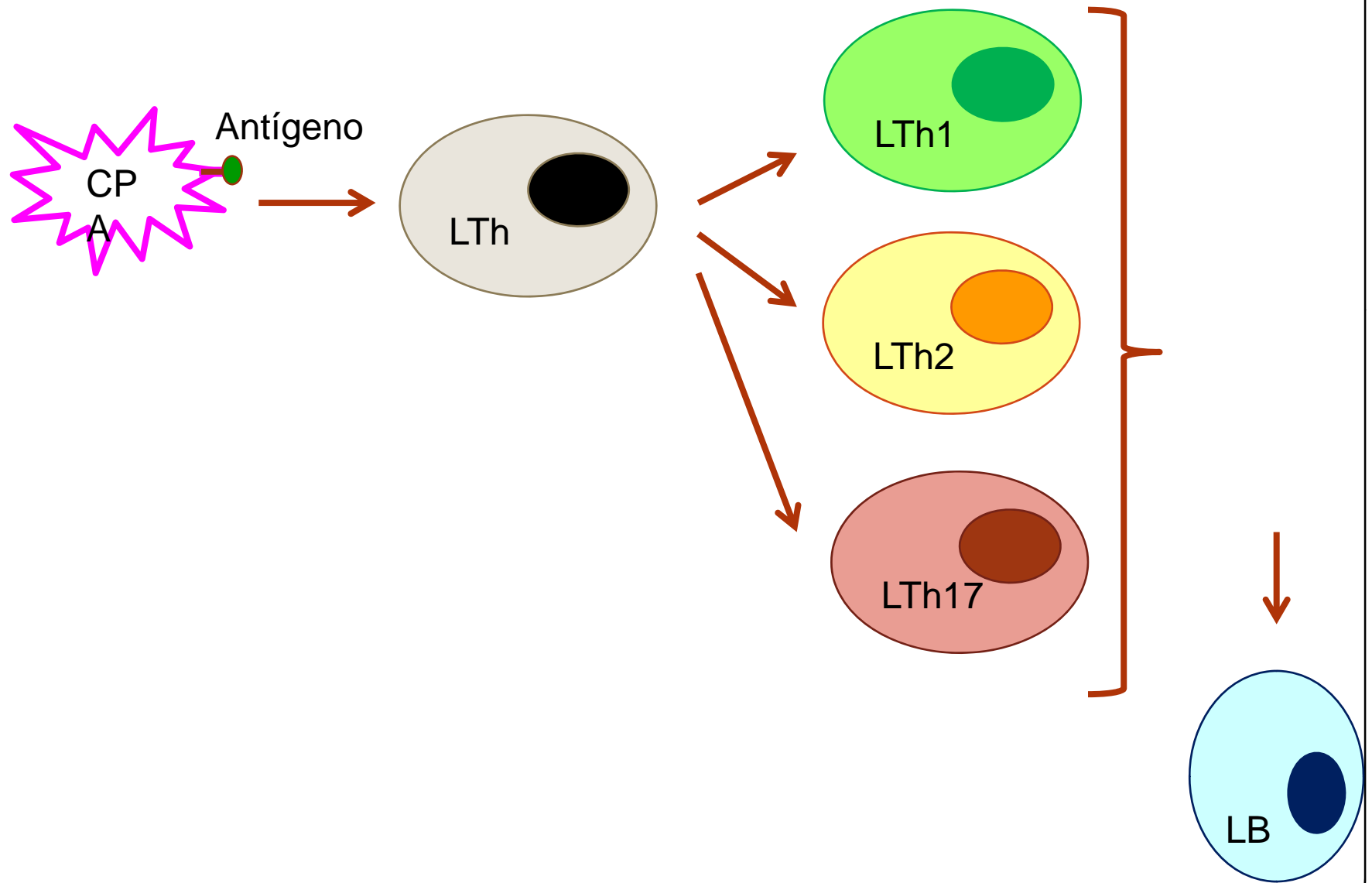
Sociedad Argentina de Pediatría
Dirección de Congresos y Eventos



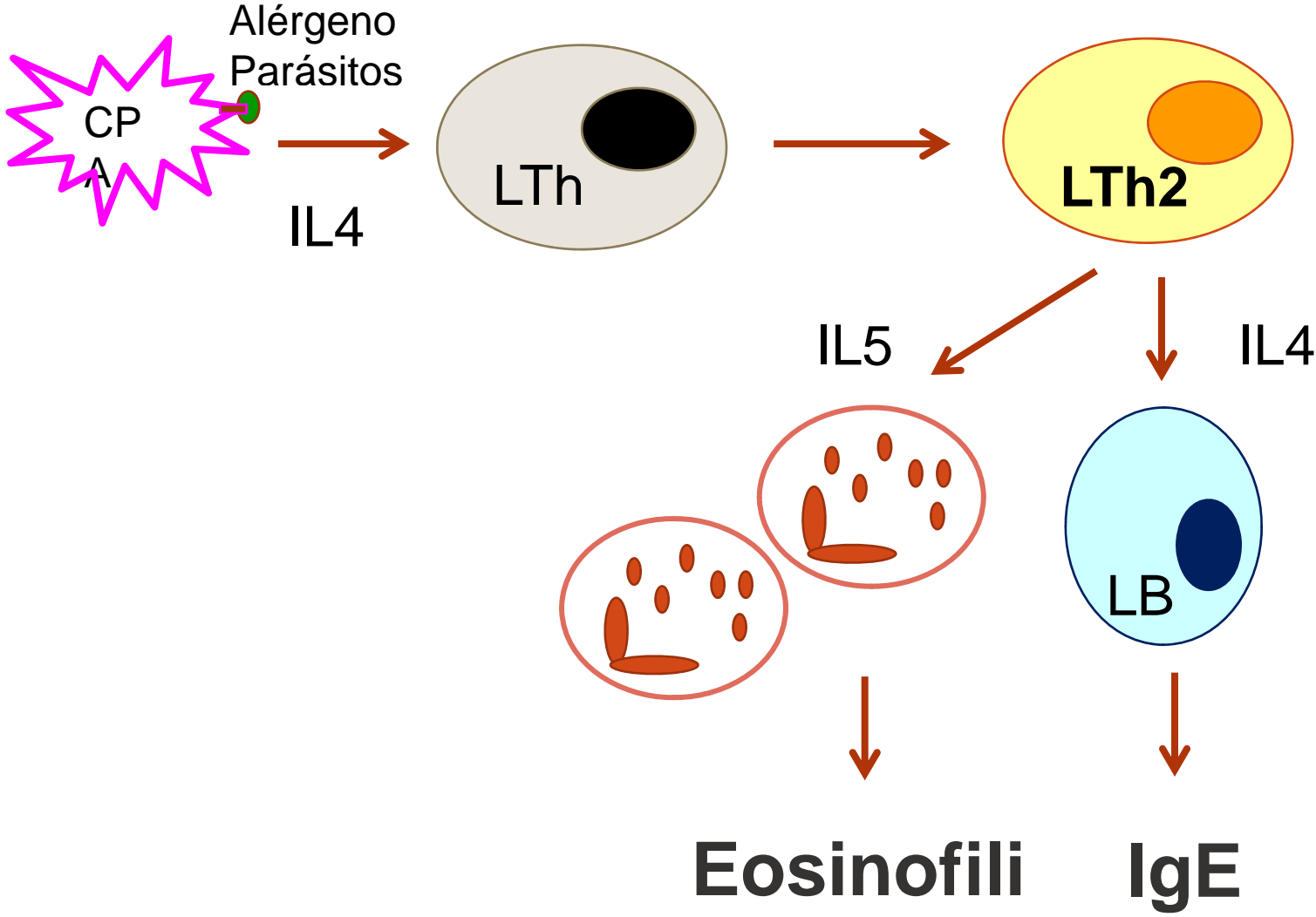
Mesa Redonda:
**¿Cómo realizar el diagnóstico diferencial entre
alergia e Inmunodeficiencia primaria en
niños con IgE elevada, eczema y/o diarrea?**

Diana Cabanillas
Unidad de Inmunología
Hospital de Niños “Sor María Ludovica”

Introducción: sistema inmune



Introducción: sistema inmune





IgE elevada

ATOPIA VS IDP

Inmunodeficiencias Primarias

El diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de los pacientes con IDP:

- SALVA VIDAS
- PREVIENE MORBILIDAD
- MEJORA LA CALIDAD DE VIDA

Caso Clínico

- Niña de 2 años de vida, sin antecedentes familiares relevantes.
- 2 meses: se interna por eczema severo con sospecha de histiocitosis.
- 6 meses: Internación por absceso de cuero cabelludo. SAMR. Requiere drenaje quirúrgico y ATB 21 días.
- 1 año: neumonía necrotizante. SPP.
SAMR
- 20 meses: Celulitis en cara.

Caso Clínico

- Examen físico:
Crecimiento y desarrollo normal
Facies tosca? Frente amplia
Eczema
Paladar alto



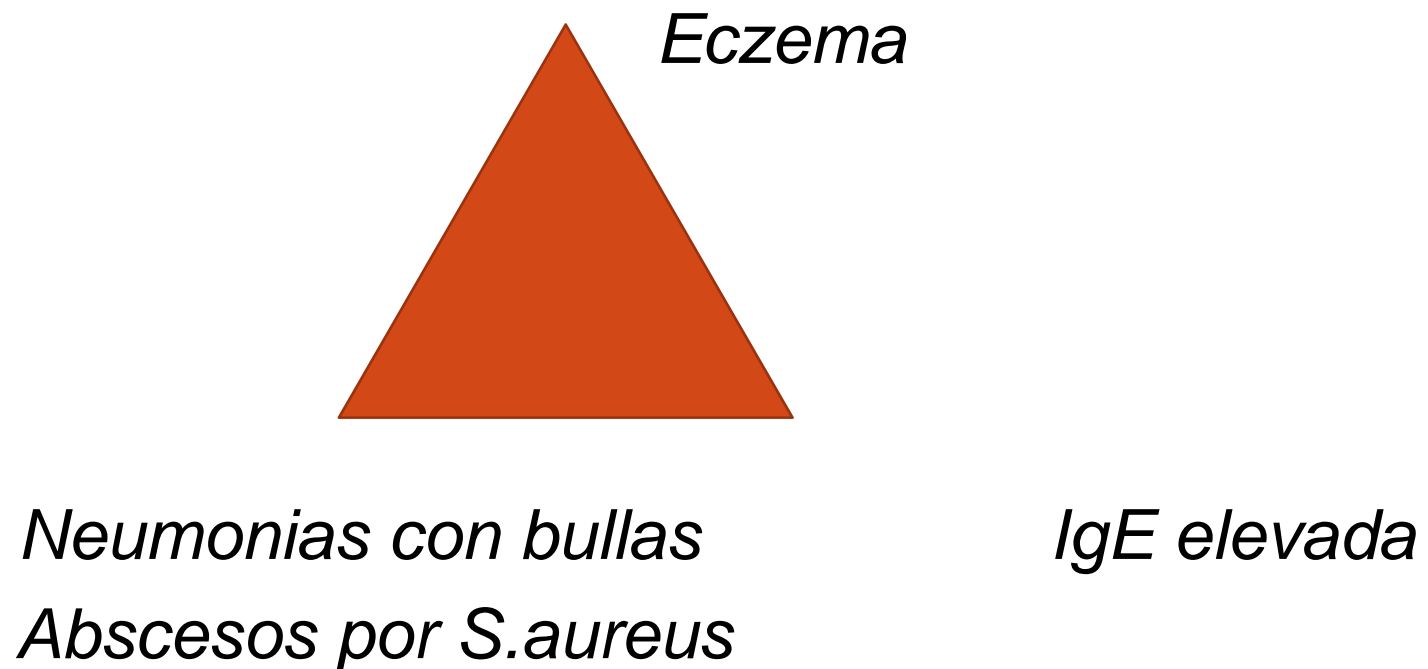
- Métodos complementarios:
Eosinofilia
IgE: 3000 UI/ml
Rx Tórax: **Bulla pulmonar**



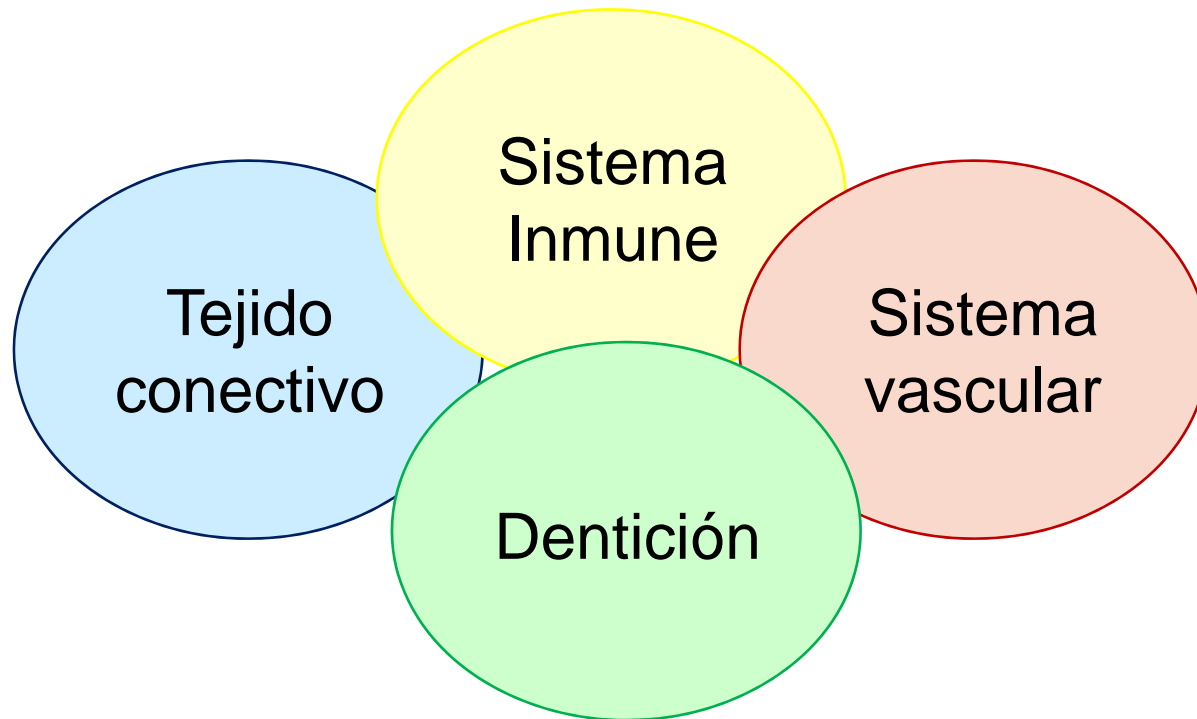
- Sospecha HIES:
Linfocitos **Th17: 0%**
Estudio genético en curso

HIES

- El Síndrome de Hiper IgE (HIES) AD es un desorden multisistémico, con inmunodeficiencia primaria caracterizada por:



HIES: manifestaciones clínicas



HIES: diagnóstico

- score NIH

Hallazgos/puntaje	0	1	2	3	4	5	6	7	8	10
IgE (nivel más alto)	<200	200-500	1 a 2		501 a 1000				1001 a 2000	> a 2000
Número de abscesos	no		1 a 2		3 a 4				> a 4	
Número de neumonías	0		1		2		3		> a 3	
Anomalías pulmonares	ausentes						bronquiectasias		neumatocele	
Otras infecciones serias	ausentes				presentes					
Infección fatal	ausente				presente					
Eosinófilos (nivel más alto)	<700			700/800			> de 800			
Rash neonatal	ausente				presente					
Eccema (peor momento)	ausente	leve	moderado		severo					
Sinusitis/otitis (peor año)	1 a 2	3	4 a 6		> a 6					
Candidiasis	no	oral/vaginal	ungueal		sistémica					
Dientes primarios retenidos	0	1	2		3				> a 3	
Escoliosis (ángulo)	<10°		10 a 14°		15 a 20°				> a 20°	
Fracturas patológicas	0				1 a 2				> a 2	
Hiperextensibilidad	ausente				presente					
Facies	ausente		incompleta			presente				
Ancho nasal interalar	<1DS	1-2DS		>2DS						
Paladar alto	ausente		presente							
Anomalía línea media	ausente					presente				
Linfoma	ausente				presente					
Puntaje a agregar por edad	>5a			2 a 5 años		1 a 2 años		< de 1 año		

Menos de 20 puntos : Diagnóstico poco probable. Entre 20 y 40 puntos: dudoso. Mas de 40 puntos: Diagnóstico probable.

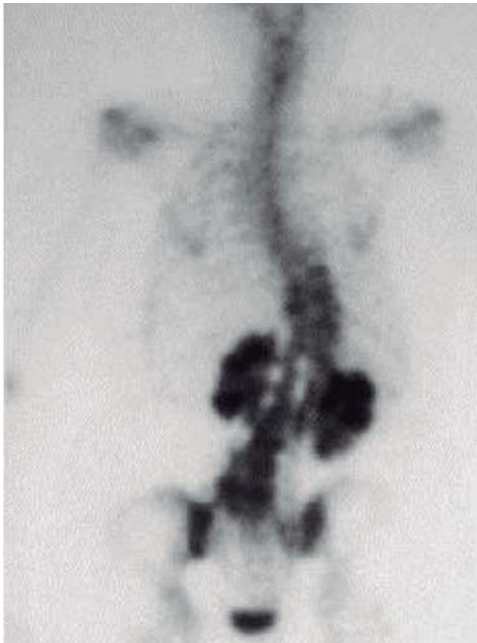
43 puntos

HIES

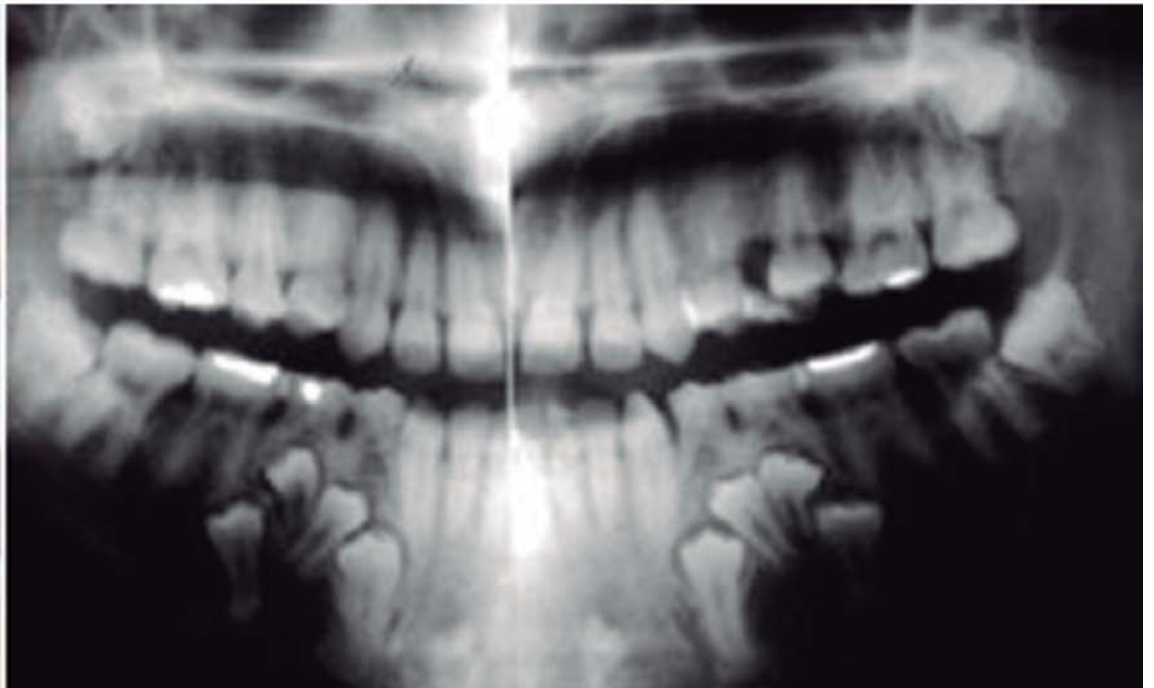
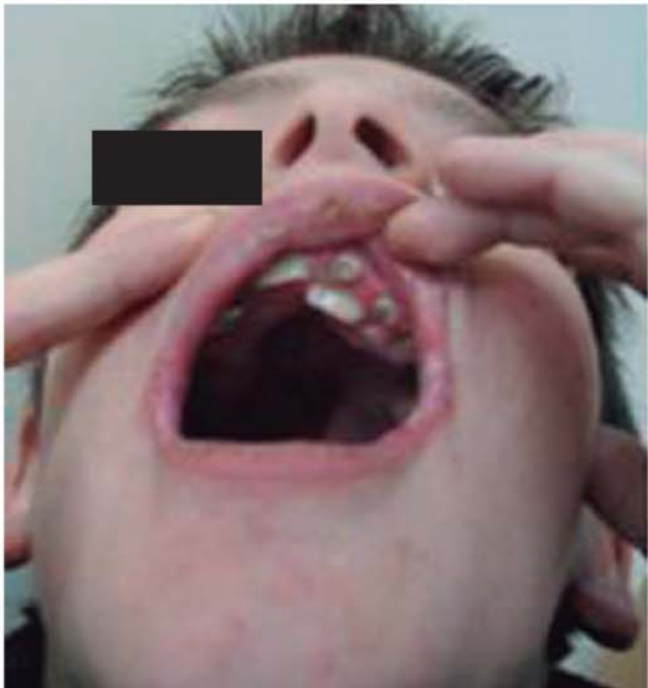


Arch. Argent. Dermatol. 2013; 63 (4): 125-1

HIES



HIES



Caso Clínico

- Niño de 13 años de vida.
- Antecedentes familiares: Madre “alérgica de niña”- Hermano asmático.
- Dermatitis atópica durante la infancia que resolvió a los 6 años.
- Asma moderada desde 5 años, en tratamiento con fluticasona y montelukast. Reagudizaciones frecuentes.

Caso Clínico

- Examen físico:
 - Crecimiento y desarrollo normal.
 - Facies incharacterística.
 - Sibilancias aisladas.
- Métodos complementarios:
 - Eosinofilia: 700-800/mm³.**
 - IgG: 13,5 g/l IgA: 1,5 g/l IgM: 1,02 g/l
 - **IgE: 25000 UI/ml**
 - Rx Torax: normal.

Caso Clínico

Hallazgos/puntaje	0	1	2	3	4	5	6	7	8	10
IgE (nivel más alto)	<200	200-500			501 a 1000				1001 a 2000	> a 2000
Número de abscesos	no		1 a 2		3 a 4				> a 4	
Número de neumonías	0		1		2		3		> a 3	
Anomalías pulmonares	ausentes						bronquiectasias		neumatocele	
Otras infecciones serias	ausentes				presentes					
Infección fatal	ausente				presente					
Eosinófilos (nivel más alto)	<700			700/800			> de 800			
Rash neonatal	ausente				presente					
Eccema (peor momento)	ausente	leve	moderado		severo					
Sinusitis/otitis (peor año)	1 a 2	3	4 a 6		> a 6					
Candidiasis	no	oral/vaginal	ungueal		sistémica					
Dientes primarios retenidos	0	1	2		3				> a 3	
Escoliosis (ángulo)	<10°		10 a 14°		15 a 20°				> a 20°	
Fracturas patológicas	0				1 a 2				> a 2	
Hiperextensibilidad	ausente				presente					
Facies	ausente		incompleta			presente				
Ancho nasal interalar	<1DS	1-2DS		>2DS						
Paladar alto	ausente		presente							
Anomalía línea media	ausente					presente				
Linfoma	ausente				presente					
Puntaje a agregar por edad	>5a			2 a 5 años		1 a 2 años		< de 1 año		

Menos de 20 puntos : Diagnóstico poco probable. Entré 20 y 40 puntos: dudoso. Mas de 40 puntos: Diagnóstico probable.

19 puntos

Caso clínico

- Varón 8 años. Hijo de padres **consanguíneos**.
- Eczema desde 6 meses, poca respuesta a tratamiento local.
- APLV-Alergia huevo-Asma.
- Verrugas en rodillas y manos de 5 años de evolución.
- Infección por molusco contagioso (+de 50 lesiones en tronco y miembros superiores).
- ~~Hernes multi-metamérico~~

Caso clínico

- Examen Físico:

Crecimiento y desarrollo normal

Eczema moderado en zonas de extensión

Moluscos-Verrugas



- Métodos complementarios:

- **Eosinofilia persistente-IgE 3000 UI/ml.**

- IgG: 10,3 g/l IgA: 1,5 g/l **IgM: 0,4 g/l**

- Linfopenia CD4-Serología HIV: negativa.

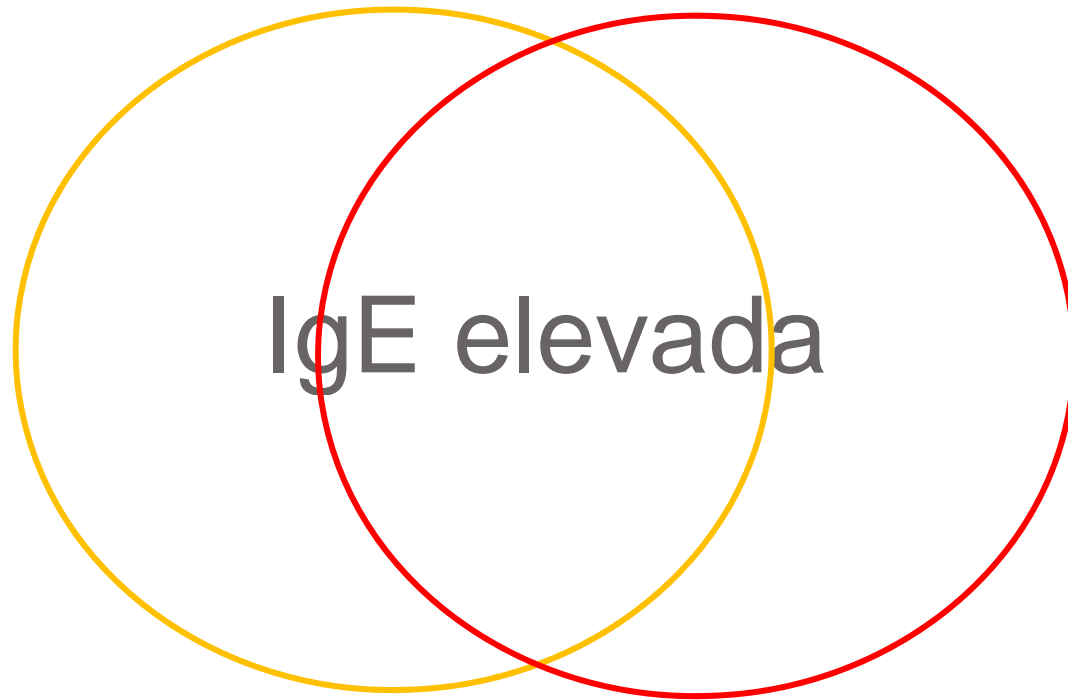
- Sospecha de IDP: se solicita panel genético:

- Deleción en gen *DOCK8*.

- Ausencia de expresión de proteína DOCK8.

Deficiencia de DOCK8

- Inmunodeficiencia combinada AR.
- Dermatitis eczematosa.
- IgE elevada-Eosinofilia.
- Alergias alimentarias múltiples.
- Infecciones virales severas (HPV-molusco-Herpes)



Antecedentes familiares

Eczema de inicio temprano

Alergias alimentarias múltiples

Infecciones bacterianas

Infecciones virales

Bullas/bronquiectasias

IDP

Tratamiento

- Medidas ambientales
- Cuidados de la piel
- Control de vacunación

- Profilaxis infecciones:
 - TMP-SMX
 - Aciclovir
 - Fluconazol
 - Gamaglobulina

- Trasplante MO

Inmunodeficiencias Primarias

El diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de los pacientes con IDP:

- SALVA VIDAS
- PREVIENE MORBILIDAD
- MEJORA LA CALIDAD DE VIDA



Muchas Gracias!!