

¿CUAL ES SU DIAGNOSTICO?

Dra. Nahabedian Susana*
 Bioq. Desimone Isabel**
 Dra. Carbone Mirta***
 Dra. Maldonado Mirta***
 Dra. Kassabian Silvia***

Paciente sexo masculino, 28 años de edad, que refiere neumonías a repetición desde los 16 años y cuadros de broncoespasmo diagnosticados como asma. Fumador de marihuana desde los 17 a los 20 años, cocaína aspirada ocasionalmente en 7 oportunidades, tabaquista de 3 cig/día desde los 17 años, polituado.

Fue internado:

4 mayo 1996

NAC izquierda, buena evolución
 (amoxicilina clavulánico)

30 marzo 2000

NAC izquierda buena evolución
 (amoxicilina clavulánico)

3 abril 2003

NAC lóbulo superior derecho,
 buena evolución. (Fig.1)

El 6 agosto 2004

consulta al servicio de Neumonología del HIGA Evita y se diagnostica NAC izquierda y derrame pleural izquierdo, (Fig. 2), con aislamiento de *Neumococo pneumoniae* sensible a ATB en el esputo.

Se solicita TAC de tórax (Fig. 3, 4, 5, 6)



> Figura 1. Abril 2003

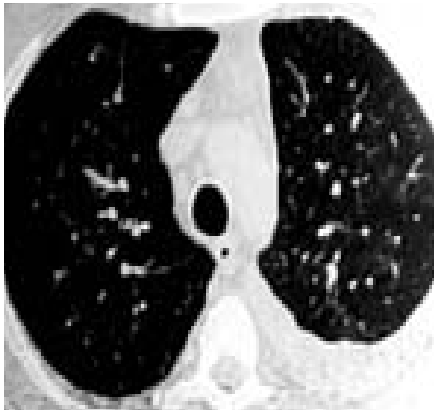


> Figura 2. Agosto 2004

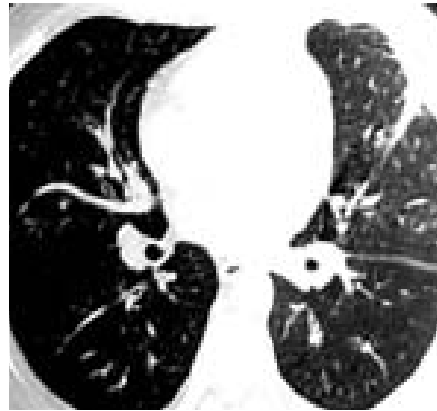
* Jefa Neumonología HIGA Evita

** Jefa Inmunohematología de Laboratorio HIGA Evita

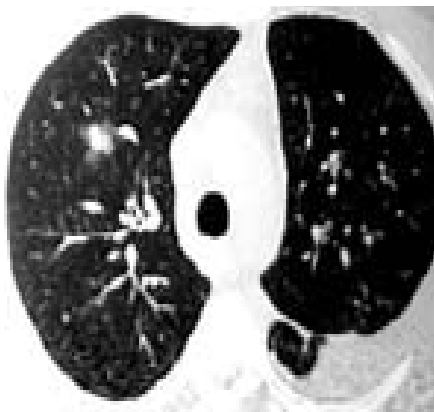
***Médica Neumonologas del HIGA Evita



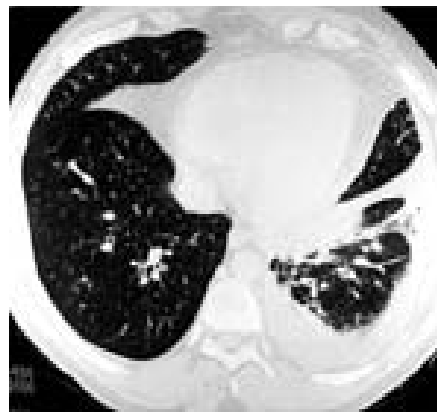
> Figura 3. Agosto 2004



> Figura 5. Agosto 2004



> Figura 4. Agosto 2004



> Figura 6. Agosto 2004

¿Cual es su diagnóstico?

- 1- Bronquiectasias
- 2- Síndrome de hiper Ig.E
- 3- Infecciones recurrentes en VIH
- 4- Secuestro broncopulmonar
- 5- Déficit inmunológico

Se solicitan los siguientes estudios complementarios:

- * Serología para VIH: negativa.
- * Perfil inmunológico que demuestra:
- * Ig.A sérica y en saliva no dosable, resto de las Inmunoglobulinas en límites normales.
- * Proteínas Totales 82g/l Al 40, alfa 1: 4,5 alfa 2: 10 beta 9, gama 18,5

Se diagnostica deficiencia congénita selectiva a IgA. El paciente tiene un hijo de 5 años que es estudiado y se arriba al mismo diagnóstico. Se derivan a centro especializado.

DISCUSION

La deficiencia de Ig A se da en 1/400 a 1/1000 de la población de recién nacidos y es la más común de las enfermedades de inmunodeficiencia primaria, representando el 50%.

Si bien las manifestaciones clínicas generalmente aparecen después del segundo semestre de vida en forma de infecciones recidivantes o de curso prolongado, muchas de ellas pueden detectarse en la adultez.

Se define cuando el valor de IgA sérica es inferior a 5 mg/dl en niños mayores de cuatro años de edad, con niveles normales de las otras inmunoglobulinas, aunque algunos pacientes pueden presentar deficiencia de IgG2 y/o IgG4. Puede ser primaria o secundaria (a fármacos o infecciones intrauterinas). En su gran mayoría (65%) son asintomáticas. Si bien estos pacientes no producen IgA, sí producen el resto de las inmunoglobulinas y la función de los linfocitos T, células fagocíticas y sistema complemento son normales o casi normales. Por lo tanto, esta afección es conocida como Deficiencia "Selectiva" de IgA. Los síntomas más frecuentes son en el sistema respiratorio. Presentan sinusitis, otitis media supurada, bronquitis mucopurulenta y

neumonía. Estas últimas conducen con frecuencia al desarrollo de enfermedad broncopulmonar crónica tipo bronquiectasias.

Existen individuos con deficiencia de IgA que no presentan casi ninguna enfermedad. Hay estudios que han sugerido que a algunos pacientes con deficiencia de IgA les falta una fracción del IgG (subclase IgG2) y esa puede ser una explicación de la razón por la cual algunos pacientes con deficiencia de IgA son más susceptibles a infecciones que otros.

Otros procesos infecciosos comunes son artritis, infecciones cutáneas, meningitis o sepsis. Los microorganismos responsables suelen ser gérmenes piógenos extracelulares encapsulados (*Streptococcus pneumoniae*, *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*). Las manifestaciones digestivas incluyen diarreas agudas recurrentes o crónicas y síndromes de malabsorción. En casos de hipogammaglobulinemia severa, existe susceptibilidad para desarrollar meningoencefalitis crónicas por enterovirus o parálisis por polio postvaccinal.

Esta deficiencia suele asociarse a:

- 1- Enfermedades autoinmunes con la producción de anticuerpos o linfocitos T, siendo las más frecuentes artritis reumatoidea, lupus eritematoso sistémico y púrpura trombocitopénica inmune.
- 2- Asma es una de las enfermedades que ocurren comúnmente con la Deficiencia Selectiva de IgA.
- 3- Alergia a alimentos. Los síntomas son diarrea recurrente o dolores abdominales, síndromes de malabsorción o enfermedad celíaca.
- 4- Enfermedades malignas: adenocarcinoma de estómago, linfoma de células B.

En el síndrome hiper IgE o síndrome de Job o de Buckley haber trastornos inmunológico con infecciones recurrentes en piel, pulmón,

hueso, hígado; dermatitis eczematosas crónicas. Los niveles de IgE sérica son muy elevados por lo general mayor a 2000 UI/ml, suele asociarse con eosinofilia. Se pueden acompañar de alteraciones esqueléticas, dismorfismo facial.

COMENTARIO FINAL

Hay cerca de 100 tipos diferentes de trastornos genéticos relacionados a las enfermedades por inmunodeficiencias primarias, que predisponen infecciones recurrentes en la infancia. Estas afectan a 10 millones de personas en el mundo y a 1 de cada 500 personas en EEUU. Muchas de ellas son subdiagnosticadas, lo que conlleva al deterioro progresivo de los enfermos y muerte.

Los signos de alarma a tener en cuenta:

- 1- Ocho a más nuevas infecciones dentro de 1 año
- 2- Dos o más infecciones sinusales dentro de 1 año
- 3- Dos o más meses con uso de antibióticos con escasa respuesta al mismo
- 4- Dos o más neumonías dentro de 1 año
- 5- Falta de ganancia de peso en un niño o que tenga crecimiento anormal
- 6- Recurrencia de abscesos cutáneos o de otros órganos
- 7- Necesidad del uso de ATB endovenosos
- 8- Aftas bucales persistentes en mucosas después del año de vida
- 9- Dos o más infecciones de curso crónico
- 10- Historia familiar de inmunodeficiencias primarias

En el paciente presentado, con antecedentes de asma, las neumonías a repetición que no fueron siempre de la misma zona pulmonar corroborada por las Rx Tx y TAC de tórax, ayudaron a descartar bronquiectasias y sequestró, el antecedente de inhalación de sus-

tancias ilícitas, politatuajes obligan a solicitar serología para el virus de inmunodeficiencia humana.

Las infecciones respiratorias recurrentes y la asociación con asma bronquial, alertaron sobre probables trastornos inmunológicos en particular déficit de IgA, y valorar IgE por lo cual se solicitaron estudios de evaluación inmunológica, lo que permitió arribar al diagnóstico.

El síndrome de hiper IgE. cursa con infecciones recurrentes por lo cual también debe incluirse dentro de los diagnósticos diferenciales.

Bibliografía

- 1- Inmunodeficiencias primarias. Matías Oleastro, Miguel Galicchio, Silvia Krasovec, Enfoque. Educación médica continua PRONAAI 2001.
- 2- http://www.primaryimmune.org/pubs/book_pat_s/esp_ch04.pdf
- 3- National Primary Immunodeficiency Resource Center, <http://www.info4pi.org/>
- 4- Diagnóstico de sospecha de las inmunodeficiencias primarias. N. Matamoros Flori
- 5- Rupolo BS, Mira JG, Kantor Junior O. Deficiencia de IgA. J Pediatr (Rio J). 1998 Nov-Dec; 74(6):433-40.
- 6- Carvalho Neves Forte W, Ferreira De Carvalho Junior F, et. Col. Evolution of IgA deficiency to IgG subclass deficiency and common variable immunodeficiency. Allergol Immunopathol (Madr). 2000 Jan-Feb; 28(1):18-20.
- 7- WHO Scientific Group. Pulmonary immunodeficiency diseases. Clin Exp Immunol 1 (Suppl. 99):1-24. 1995.
- 8- Immune Primary Foundation. http://www.primaryimmune.org/pubs/book_phys/phys_p02.htm