

Eritrodermia en lactante con inmunodeficiencia. A propósito de un caso

ERYTHRODERMA IN INFANCY ASSOCIATED WITH IMMUNODEFICIENCY. A CASE REPORT



Oct - Dic 2016 | Vol. 97 N°4

Caso clínico patológico
 Rev. argent. dermatol. 2016; 97 (4): 51–57
 Publicado en línea 2016, Diciembre / Published online December 2016.
 Eritrodermia en lactante con inmunodeficiencia. A propósito de un caso

Autores | Contacto

AD Pérez-Elizondo * y ND López-Lara **

* Dermato-Oncólogo. Hospital para el Niño. Instituto Materno-Infantil del Estado de México.

** Alergólogo-Imunóloga Pediatra. Hospital para el Niño. Instituto Materno-Infantil del Estado de México.

E-mail: antoniodavid64@gmail.com

Los autores no poseen conflicto de interés alguno.

Recibido: 30.10.2016

Aceptado para su Publicación: 30.11.2016

RESUMEN

La eritrodermia en niños pequeños es una rara patología. Los médicos debemos estar atentos frente a la sospecha diagnóstica del síndrome de Omenn, un infrecuente trastorno que asocia una inmunodeficiencia combinada severa con: infecciones recurrentes, dermatitis exfoliativa, linfadenopatías, hepatoesplenomegalia, eosinofilia y niveles séricos altos de IgE. El trasplante de células madre hematopoyéticas es fundamental para la sobrevivencia. Presentamos una lactante de siete meses de vida, que cursaba con infección respiratoria y diarrea, asociadas a hepatoesplenomegalia y linfadenopatía diseminada. Se evidenciaron alteraciones complejas de la inmunidad, mediante exámenes de laboratorio.

PALABRAS CLAVES

síndrome de Omenn, inmunodeficiencia combinada severa, trasplante de médula ósea.

SUMMARY

Exfoliative dermatitis or erythroderma in infancy is rare. Clinicians need to be alert to the possible diagnosis of Omenn syndrome (OS), a rare form of combined immunodeficiency in infants presenting with recurrent infections, erythroderma, lymphadenopathy, hepatoesplenomegaly, eosinophilia, and increased serum IgE levels. OS is fatal unless treated by hematopoietic stem cell transplantation. We described a seven months of age female patient with respiratory infection and diarrhea, associated with hepatoesplenomegaly and disseminated lymphadenopathy. Were evident laboratory anomalies suspected a complex immunodeficiency problem.

KEY WORDS

Omenn syndrome, severe combined immunodeficiency, bone marrow transplantation.

INTRODUCCIÓN

Las eritrodermias corresponden a un patrón reaccional inflamatorio de la piel, que involucran más del 90% de la superficie corporal, apareciendo de inicio o como una complicación de diferentes y variadas dermatosis. Es una patología infrecuente en la infancia, siempre constituyendo una amenaza potencial para el desarrollo; la deshidratación, el consecuente desequilibrio electrolítico, la pérdida proteica, hiperpirexia constante y las infecciones sistémicas, son factores que pueden provocar la muerte, riesgo más evidente en casos de curso prolongado asociados a inmunodeficiencias.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se ingresa una paciente femenina de siete meses de vida, al Servicio de Urgencias, con peso corporal de 6 kg y talla de 58 cm, cursando con fiebre de 40 grados, rinorrea hialina y accesos de tos húmeda; además de cuadro diarreico de pocos días de evolución, sin mucosidad ni sangre con deshidratación leve, que mejoró con medidas sintomáticas. A los cinco días experimenta dificultad respiratoria con tiraje intercostal e hipoxemia.

El personal médico de urgencias solicita interconsulta a Dermatología, por hallazgos atípicos del habitus exterior del paciente. A la exploración física se encuentra un leve retraso en el crecimiento, piel eritrodérmica con descamación blanquecina furfurácea y laminar, formaciones costrosas hemático-necróticas adherentes en párpados superiores, raíz y puente nasal levemente deprimido; a la palpación se constata una piel tumefacta que al tacto provoca llanto. Es evidente la alopecia difusa de la piel cabelluda, además de la ausencia congénita de cejas y pestañas ([Figs 1, 2 y 3](#)). De igual manera se evidencia linfadenopatía diseminada y hepatoesplenomegalia.

De los antecedentes personales patológicos sobresalen: infección de vías aéreas superiores a los dos meses y medio de vida, tratada con ampicilina sin complicaciones; hacia los tres meses, aparece una dermatosis eritemato papular pruriginosa en mejillas y lenta progresión hacia cuello y extremidades, parcialmente controlada con esteroide sistémico, el que se suspende al desarrollar bléfaros conjuntivitis purulenta de repetición e impétigo auricular derecho; aparece eritrodermia hacia los seis meses de edad.



Fig 1: eritema difuso tumefacto con descamación y elementos costrosos; alopecia de piel cabelluda, cejas y ausencia de pestañas.



Figs 2 y 3: eritrodermia descamativa en más del 90% de la superficie corporal.

Con el objetivo de investigar la posible causa del cuadro clínico, se protocolizó el caso solicitando los siguientes exámenes laboratoriales y de gabinete:

- Biometría hemática: Hb 9.3, HTO 30.6; leucocitos 4500, linfocitos totales 800, neutrófilos totales 3867, eosinófilos 1200, plaquetas 79000.

- Células totales: CD3+ 1805, CD4+ 911, CD8+ 425, CD16/CD56 1.1%, CD 19+ 344.

Tp y Tpt prolongados.

Proteínas totales: 3.8, albúmina 2, globulina 1.8.

Inmunoglobulinas séricas totales: A 9.16 mg/dl; G 90 mg/dl; E 5000 UI/ml; M 32 mg/dl.

Complemento sérico: C3 61.40, C4 15 mg/dl.

- Placa simple de tórax: denso infiltrado micro nodular difuso; signo de la vela (hipoplasia tímica); sin cardiomegalia.

- Ultrasonografía abdominal: hepatomegalia total de contorno homogéneo, sin abscesos ni granulomas; bazo incrementado de tamaño con ecogenicidad anormal, sin lesiones focalizadas.

- Ecocardiograma: se descarta cardiopatía y datos de hipertensión pulmonar.

- Pruebas de función hepática, examen general de orina y funcionamiento renal: dentro de

parámetros normales.
- Policultivos: negativos.

Se trató con dicloxacilina IV a razón de 12.5 mg/Kg/día en dosis, divididas cada 6 horas durante cinco días, además de metilprednisolona 0,5 mg/Kg/día en 4 dosis divididas por el mismo período. Localmente se manejó con crema de extracto de manzanilla, palmitato de vitamina A, mezclada con "cold cream" puro y desonide aplicado 3-4 veces al día con masaje manual suave, la mejoría clínica cutánea fue evidente hacia la tercera semana, con disminución gradual del eritema disseminado y la profusa descamación ([Figs 4 y 5](#)).



Figs 4 y 5: mejoría clínica hacia la tercera semana, con el tratamiento sistémico y tópico, antes de su traslado a un Instituto Pediátrico de alta especialidad.

Por los antecedentes de cuadros infecciosos a repetición, tanto de las vías aéreas como digestiva y de la piel, asociado a eritrodermia a temprana edad se diagnosticó un posible síndrome de Omenn. La presencia de eosinofilia, hipo gammaglobulinemia y aumento notorio de los niveles séricos de IgE parcialmente, confirmó la sospecha. Fue referida posteriormente al Instituto Nacional de Pediatría de la Ciudad de México, en espera de trasplante de médula ósea, pero falleció a consecuencia de una bronconeumonía viral y choque séptico.

COMENTARIO

El síndrome de Omenn, es una rara enfermedad inflamatoria sistémica de origen autosómico recesivo, caracterizada por manifestaciones de inmunodeficiencia combinada grave asociadas a eritrodermia descamativa, alopecia disseminada, linfadenopatía y hepatoesplenomegalia. El padecimiento aparece antes del primer año de vida, muchas veces con desenlace fatal. Ocurre leucocitosis ocasional, eosinofilia, hipogammaglobulinemia y niveles séricos elevados de IgE, así como un aumento de células T clonales, que puede inducir una reacción semejante al tipo injerto contra hospedero, en el lactante afectado. Este padecimiento se debe a mutaciones hipomórficas de

los genes de recombinación activante 1 y 2 (RAG 1 Y RAG 2, 11 p13) que resulta en ausencia de linfocitos B circulantes y células T oligoclonales disfuncionales, con alta especificidad para autoantígenos tímicos, siendo muy autorreactivas. Este complejo y raro padecimiento no es provocado por un defecto genético específico, corresponde a un fenotipo reaccional que bien puede presentarse, como diferentes formas de inmunodeficiencia congénita severa ^{1,2,3,4}.

La sintomatología clínica puede debutar de manera simultánea o hacerlo progresivamente, en los primeros meses de vida siendo frecuentes las infecciones respiratorias bacterianas, virales o micóticas, episodios de diarrea crónica y evidente retraso en el crecimiento, tal como ocurrió en la paciente aquí presentada ⁵.

El tratamiento de inicio se basa en el empleo de fármacos inmunodepresores como: córticoesteroides y ciclosporina, inmediatamente seguido de trasplante de médula ósea o de células madre hematopoyéticas, utilizando donantes familiares con HLA idénticos en centros hospitalarios especializados. Se reporta un índice de supervivencia hasta del 80% de los casos, cuando se interviene oportunamente ^{6,7,8}.

REFERENCIAS

1. Omenn G. Familial reticuloendotheliosis with eosinophilia. *N Engl J Med* 1965; 273: 427-432.
2. Aleman K, Noordzij JG, de Groot R, van Dongen JJ, Hartwig NG. Reviewing Omenn syndrome. *Eur J Pediatr* 2001; 160: 718-725.
3. Gennery AR, Hodges E, Williams AP y col. Omenn's syndrome occurring in patients without mutations in recombination activating genes. *Clin Immunol* 2005; 116: 246-256.
4. Wada T, Takei K, Kudo M y col. Characterization of immune function and analysis of RAG gene mutations in Omenn syndrome and related disorders. *Clin Exp Immunol* 2000; 119: 148-155.
5. Katugampola RP, Morgan G, Khetan R, Williams N, Blackford S. Omenn's syndrome: lessons from a red baby. *Clin Exp Dermatol* 2008; 33: 425-428.
6. Villa A, Notarangelo LD, Roifman CM. Omenn syndrome: inflammation in leaky severe combined immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2008; 122: 1082-1086.
7. Puzenat E, Rohrllich P, Thierry P. Omenn syndrome: a rare case of neonatal erythroderma. *Eur J Dermatol* 2007; 17: 137-139.
8. Scheimberg I, Hoeger PH, Harper JI, Lake B, Malone M. Omenn's syndrome: differential diagnosis in infants with erythroderma and immunodeficiency. *Pediatr Dev Pathol* 2001; 4: 237-245.