

NO TODOS LOS EXANTEMAS SON VIRALES: SÍNDROME DE OMENN

M^a Amalia Ballesta Yagüe, Nekane Jiménez Játiva, María Martínez Bautista, Sonia Sanchíz Cárdenas, Ana Isabel Menasalvas Ruiz, Ana M^a Galera Miñarro. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Inmunodeficiencia combinada severa (IDCS): grupo de defectos genéticos con alteración profunda de la respuesta humoral y celular, con práctica **ausencia de función y/o número de linfocitos T**, provocando infecciones graves de aparición temprana.

El síndrome de Omenn es una enfermedad inflamatoria asociada a la IDCS, muchas veces de difícil diagnóstico porque el número de linfocitos puede ser normal o elevado, a diferencia de la IDCS típica. Sin Sin tratamiento → muerte antes de los 2 años.

AP: Embarazo controlado conseguido de forma espontánea. No consanguineidad. Ingreso en Neonatología por taquipnea transitoria del RN. PN: 3405. APGAR 9/10. CM normal. Vacunas No iniciadas.

AF: Hermano de 22 meses y maternos de 11 y 9 años, sanos. Madre sana. Padre HTA, ablación por TPSV.

- Lactante que al mes de vida comienza consultas múltiples por síntomas catarrales.
- Ingreso con 59 días por síndrome febril: diagnóstico al alta de infección por coronavirus y rinovirus, con linfopenia severa y neutropenias inicialmente justificadas por dicha infección (Leucocitos 3320: 260N, 450L, 2600M). Tratamiento con ampicilina y cefotaxima con mejoría. Dado de alta para repetir hemograma en 1-2 semanas.

A las 48 horas, vuelve a Urgencias:

- **Fiebre** máx 38,5°C de 24 h + **Disminución de la ingesta y deposiciones diarreicas**. EF: T^a 37.7 °C : Destaca **dos aftas de considerable tamaño en el dorso de la lengua y piel con exantema micropapuloso**.
- **Analítica:** Glucosa 175 mg/dl; Urea 18; Creatinina 0.23; Iones y transaminasas normales; PCR 4.44 mg/dL; PCT 1.86ng/mL. Hemograma: Hb 8.4 g/dl; Hto 24.5%; VCM 83.3; plaquetas 685000; **Leucocitos 1570 (130N, 490L, 920M)**.
- **Diarrea** profusa de un mes de evolución → **adenovirus** positivo.
- Cultivos de aftas negativos.
- Exantema en cara y tronco micropapuloso → empeoramiento progresivo → biopsia compatible con dermatitis espongiótica.
- **Poblaciones linfocitarias** → **linfopenia severa con práctica ausencia de linfocitos B y T, mayoría de linfocitos circulantes células NK**.



Cuadro compatible con Inmunodeficiencia Combinada Severa

Se realiza estudio genético: IDCS (T+/-, B-, NK+) con **mutación RAG1 en homocigosis** + cuadro compatible con **síndrome de Omenn**.

Cifras <3000 linfocitos persistentes en <12 meses → son patológicas!!

Ante **linfopenia persistente menor de 2 años** →

- Descartar VIH
- Remitir a centro de referencia → descartar ICS

Síndrome de Omenn: Fenotipo inflamatorio asociado a diferentes inmunodeficiencias combinadas graves, producida por una población oligoclonal de células T.

- Eritrodermia
- Descamación generalizada

- Adenopatías
- Alopecia
- Hepatoesplenomegalia
- Eosinofilia
- Linfocitosis
- IgE con hipogammaglobulinemia

Se detecta infección sistémica por adenovirus iniciando tratamiento para la misma, profilaxis de infecciones y preparación para trasplante de progenitores hematopoyéticos.

La sospecha de IDCS es fundamental dada su baja incidencia para poder realizar un tratamiento precoz en los primeros meses de vida y evitar sus complicaciones. El síndrome de Omenn es una manifestación poco frecuente de la IDCS, con peculiaridades que nos pueden hacer confundirlo con otros cuadros, por lo que sospecharlo es clave