

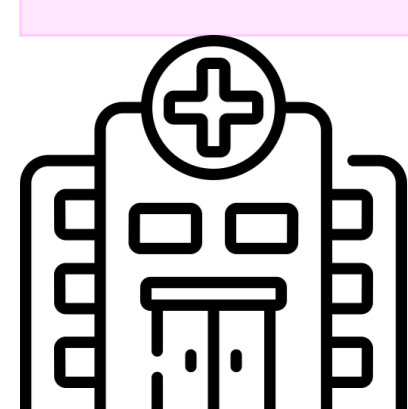
NEUTROPENIA Y LESIONES HEPÁTICAS COMO DEBUT DE UNA NEUTROPENIA CONGENITA

Miriam Jiménez Pérez, Noelia Guevara Sánchez, Andrea Villén Rubio, Berta Casanova Beltrán, Marta Dapena Archiles, Aranzazu Jarque Bou 

INTRODUCCIÓN:

La neutropenia congénita es un trastorno inmunitario caracterizado por una insuficiencia medular que afecta a la serie mieloide. Es una enfermedad hematológica rara y su diagnóstico precoz es esencial para evitar infecciones potencialmente mortales, que se pueden manifestar desde los primeros meses de vida.

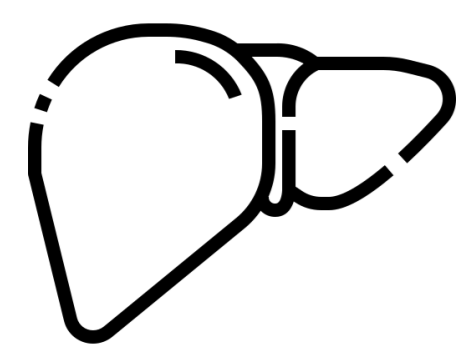
CASO CLÍNICO:



Lactante de 2 meses, hija de padres no consanguíneos, que ingresa por fiebre sin foco.



En la exploración física destaca una hepatomegalia de 3 cm y en la analítica una neutropenia moderada con linfomonocitosis y una PCR de 259 mg/L



Se solicita una ecografía abdominal que muestra imágenes sugestivas de abscesos hepáticos. Ante sospecha de inmunodeficiencia primaria se inicia tratamiento empírico con piperacilina-tazobactam.



En los controles analíticos posteriores se observa una neutropenia progresiva con nadir de 200 en un plazo de 15 días.

LACTANTE + NEUTROPENIA GRAVE + ABCESOS HEPÁTICOS

Se inicia estudio de neutropenias:

1) Inmunoglobulinas, poblaciones linfocitarias, elastasa fecal, anticuerpos anti-neutrófilos y serología → Normal

2) Aspirado de médula ósea → hiper celularidad con representación de las tres series hematopoyéticas y una marcada disminución de la serie neutrofílica con ausencia de neutrófilos maduros.

3) Estudio genético → mutación en heterocigosis en el gen ELANE.

Se confirma el diagnóstico de NEUTROPENIA CONGÉNITA GRAVE

ALGORITMO DIANÓSTICO



Estudios no concluyentes, neutropenia grave más de 4 semanas, sospecha de proceso oncológico, infección grave o fallo medular congénito:
ASPIRADO DE MÉDULA ÓSEA Y ESTUDIO GENÉTICO

DISCUSIÓN:

La mutación en el gen ELANE, que codifica la elastasa de neutrófilos, es la causa más frecuente de neutropenia congénita grave.

Las pruebas genéticas juegan cada vez un papel más importante en el diagnóstico de esta entidad. Así pues, en la actualidad, comienza a ser controvertido realizar el aspirado de médula ósea en lactantes previo al estudio genético, sobretudo en aquellos pacientes en los que no se sospeche proceso hematológico maligno subyacente. No obstante, en este caso se realizó de primera línea por la sospecha de inmunodeficiencia primaria por la neutropenia grave, hepatomegalia y las lesiones sugestivas de abscesos hepáticos al ingreso.

La terapia con G-CSF es el pilar de tratamiento que ha permitido reducir las infecciones y mejorar la calidad de vida. Como alternativa, el trasplante de precursores hematopoyéticos es altamente curativo, sin embargo presenta una mortalidad de un 20%. Se está investigando nuevas líneas de tratamiento basadas en inhibidores de la elastasa de neutrófilos.

A pesar de que el pronóstico ha mejorado mucho en las últimas décadas, la transformación a neoplasias hematológicas malignas es un factor clave en la supervivencia actual.

Como conclusión, destacar la importancia de un diagnóstico y abordaje precoz en el estudio de las neutropenias graves en lactantes pequeños, por las implicaciones terapéuticas y pronósticas que conlleva.