ACADIP
ASSOCIACIÓ CATALANA DE DÈFICITS IMMUNITARIS PRIMARIS

www.acadip.org

Signes d'alarma de sospita d'una immunodeficiència primària a pediatria.

EAP Sant Ildefons.Cornellà

Dimecres 20 de gener de 2016

Dra. Laia Alsina

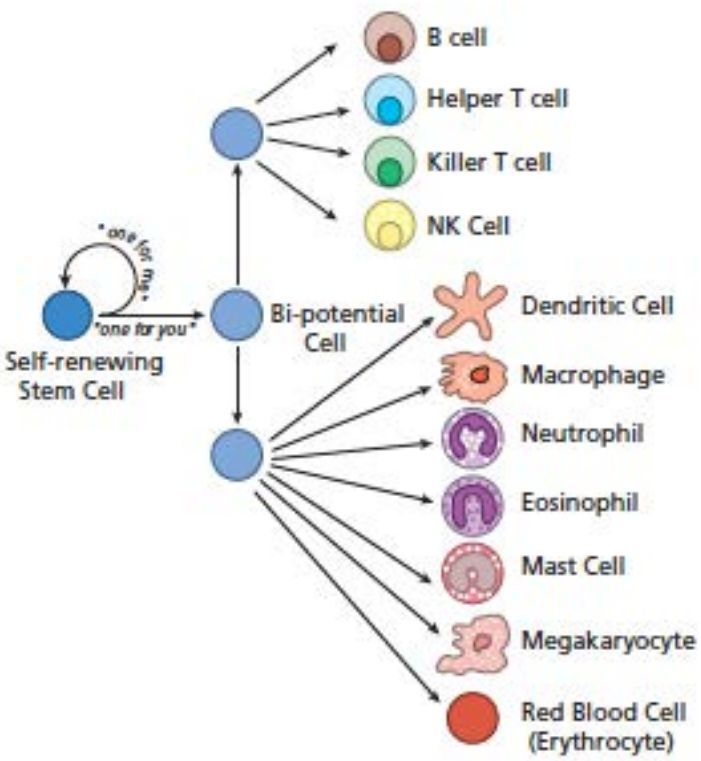
Adjunta de la Secció d'Immunoal.lèrgia

lalsina@hsjdbcn.org

Sant Joan de Déu

¿Qué son les immunodeficiències primàries (IDP)?

- Son un grup de malalties en les quals existeix un **mal funcionament** de la **resposta immunològica** considerada "normal".
  - Poden faltar o no funcionar qualsevol dels elements necessaris per orquestrar la resposta immunitària normal: cèl.lules immunes, immunoglobulines, citocines, víes de senyalització, etc…



Cèl.lules amb funció immune

¿Qué son les immunodeficiències primàries (IDP)?

- Son malalties de **causa genètica** (AR, AD i lligada al X).
  - Les IDP s'associen a consanguinitat i nens > nenes (5:1).

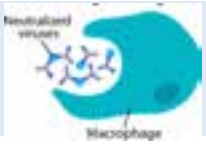
- Ocòrren en 1/2.000 recén nascuts vius.
  - Es consideren **malalties rares**.

- Al ser congènites → la majoria es manifiesten a la infància, però també poden debutar després de l'adolescència

→ el pediatra és el principal metge que ha de sospitar una IDP.

- S'assumeix que és un grup de patologia àmpliament **infradiagnosticat.**

Components i funcions del sistema immune i IDP

Funció del SI		Grup de IDP
1. Immunitat mediada per limfòcits T		**IDP combinada**: IDCG, Omenn…
2. Immunitat mediada per anticossos		**IDP humoral**: agammaglobulinèmia (Bruton), IDCV
3. Fagocitosi		**Defectes congènits de fagòcits**: neutropènies, MGC
4. Opsonització i neteja IC (complement)		**Defectes de complement**
5. Reconeixement patògens i activació RI (immunitat innata)		**Defectes innats**: Rcps Toll-like, candidiasi mucocutània crònica
6. Regulació de la inflammació i la febre		**Malalties per disregulació immune**: sd hemofagocítis
7. Regulació del reconeixement del propi i de la proliferació		**Malalties autoinflammatòries**: Sd febre recurrents
8. Regulació funcions immune i no immunes		**Síndromes ben definits amb IDP**: sd Di George, Atàxia-telangiectàssia, Sd hiperIgE

Distribució de les IDP

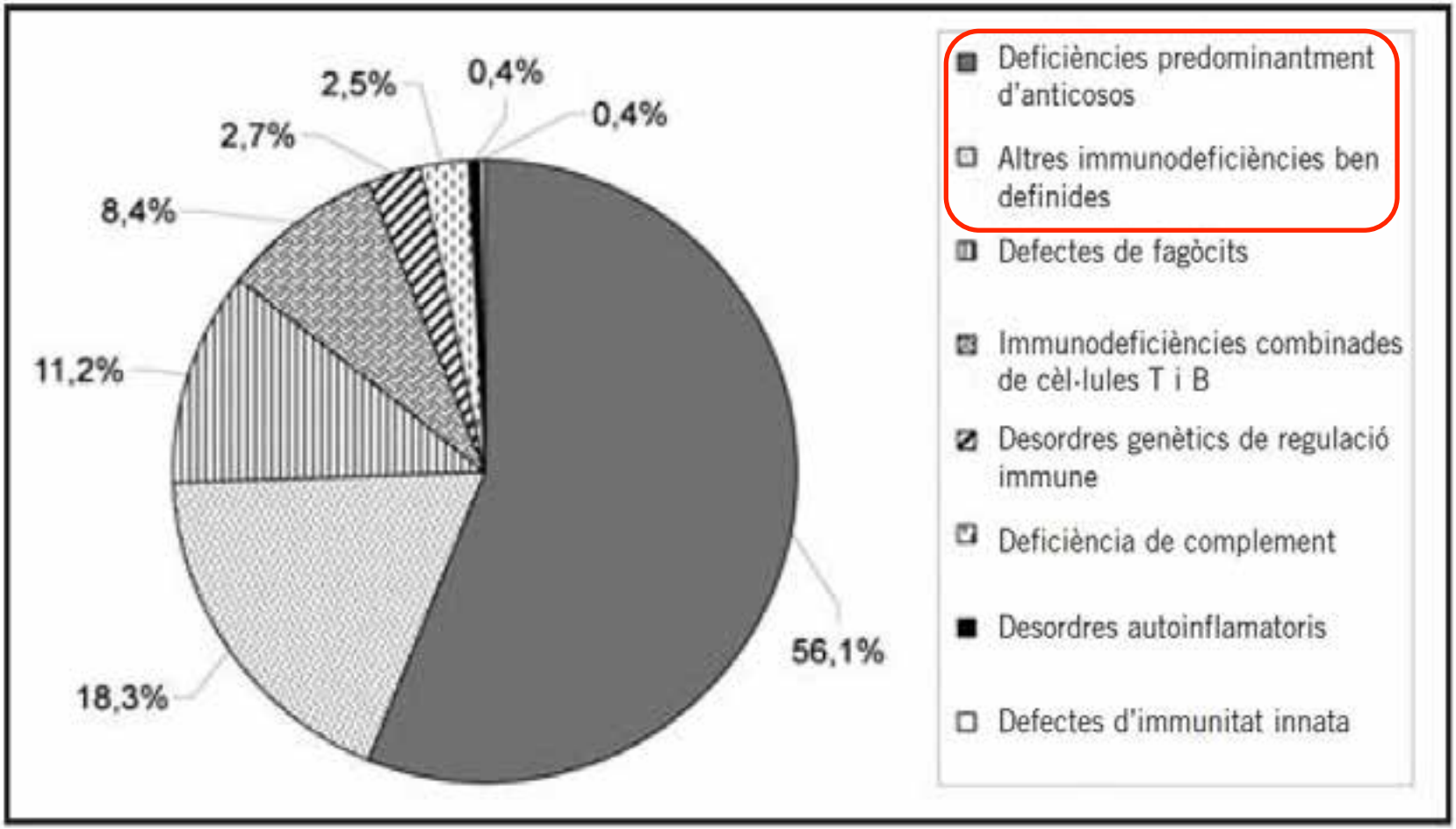
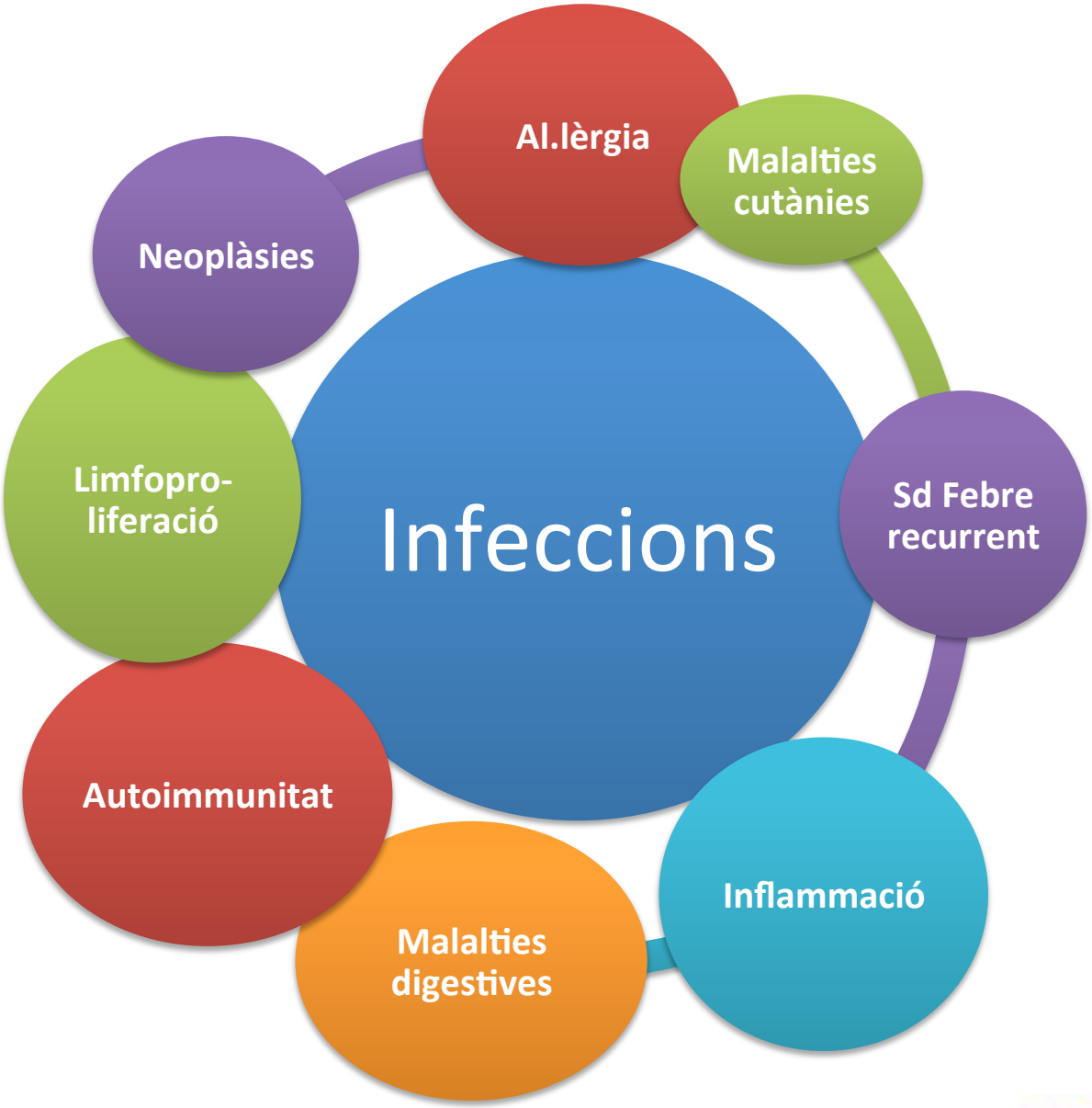


Fig. 1. Freqüències relatives dels diferents grups d'IDP. Dades extretes dels registres d'ESID, LAGID, Austràlia i Nova Zelanda i Iran (adaptat de Rezaei N et al10).

Martín-Nalda A, Soler-Palacín P, Caracseghi F, Hernández M, Martínez-Gallo M, Figueras-Nadal C. **Immunodeficiències primàries: cal pensar-hi.** Pediatr Catalana 2011; 71: 23-29.

Sant Joan de Déu

Clínica de les IDP



Infeccions a les IDP

- **SOSPITA IDP per :**
  desproporció entre virulència gèrmen i gravetat de la d'infecció

Una infecció

greu o cronificada

- pneumònia *Pneumocistis*,
- candidiasi esofàgica
- Infecció disseminada per mycobacterium tuberculosis

Infeccions recurrents

diferents localitzacions

- **SOSPITA IDP per:**
- **Frequència (sobretot després dels 3 anys)**
- **Tendència a complicar-se**
- **Recurrència després de cicle normal d'ATB**

- múltiples patògens, que poden ser els habituals o ser poc freqüents (*Serratia*, *Pseudomona*).

Sant Joan de Déu

Signes d'alarma de les IDP

- El pronòstic de les IDP depèn d'un **diagnòstic precoç**

→ Els "**10 warning signs**" es van crear fa 20 anys pel Consell Mèdic Consultor de la **Jeffrey Modell Foundation**.

→ **La presència de 2 o més signes ha de fer sospitar una IDP**.

Jeffrey Model Foundation

10 Warning Signs of Primary Immunodeficiency

Primary Immunodeficiency (PI) causes children and adults to have infections that come back frequently or are unusually hard to cure. 1 STO persons are affected by one of the known Primary Immunodeficiencies. **If you or someone you know is affected by two or more of the following Warning Signs, speak to a physician about the possible presence of an underlying Primary Immunodeficiency.**

1. Four or more new ear infections within 1 year.
2. Two or more serious sinus infections within 1 year.
3. Two or more months on antibiotics with little effect.
4. Two or more pneumonias within 1 year.
5. Failure of an infant to gain weight or grow normally.
6. Recurrent, deep skin or organ abscesses.
7. Persistent thrush in mouth or fungal infection on skin.
8. Need for intravenous antibiotics to clear infections.
9. Two or more deep-seated infections including septicemia.
10. A family history of PI.

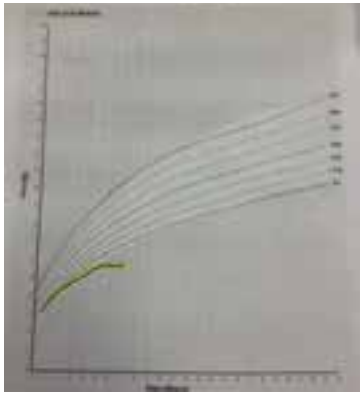
Sant Joan de Déu

1 Més de 2 sinusitis greus en menys d'un any

3 Infeccions de la pell greus i/o abscessos profunds recidivants

2 Més de 2 pneumònies confirmades radiològicament en menys d'un any

4 Estancament o retard de pes i alçada malgrat una correcta alimentació



Sant Joan de Déu

5 Dues o més infeccions greus

6 Més de 8 otitis greus en un any

7 Infeccions per fongs a la boca després del primer any de vida

8 Complicacions després de l'administració de vacunes i/o infeccions per microorganismes que normalment no provoquen malalties

Sant Joan de Déu

9 Infeccions que no es curen amb els tractaments habituals i precisen l'administració d'antibiòtics intravenosos per eradicar-les

10 Antecedents familiars de malalties amb alteració del Sistema Immunitari

Signes d'alarma de les IDP

- **Altres signes infecciosos de sospita de IDP**:
  - ≥ 2 episodis de sepsis/meningitis bacterianes o per serogrup meningococ poc virulent (no A,B,C).
  - Candidiasis superficial persistent/recurrent
  - Infecció per VEB amb fracàs multiorgànic

Signes d'alarma de les IDP

- → **Els signes d'alarma clàssics <u>NO inclouen manifestacions no infeccioses</u>.**
- → **Però els signes no infecciosos poden identificar fins a 1/3 dels pacients amb IDP!**

Curr Opin Allergy Clin Immunol 2012, 12:588–594

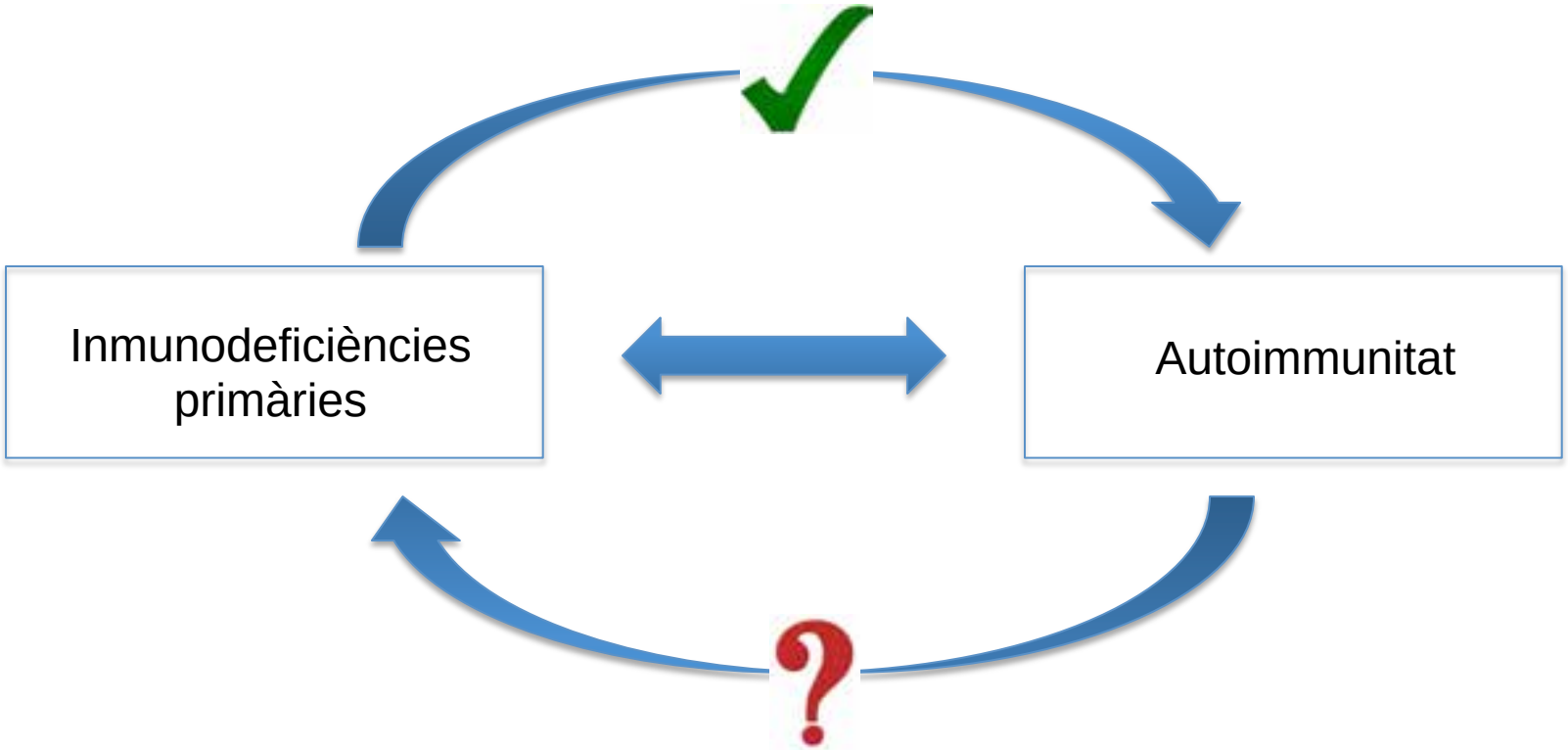
Sant Joan de Déu

Signes d'alarma no infecciosos de les IDP

1. Autoimmunitat
2. Hipersensibilitat i al.lèrgia
3. Inflamació "excessiva" i formació de granulomas no infecciosos (malaltia granulomatosa)
4. Neoplàsies

Autoimmunitat i IDP

- La autoinmunitat és una manifestació reconeguda de les IDP



- S'estima que fins al 15% de pacients pediàtrics que manifesten una malaltia autoimmune podrien tenir una IDP subjacent que no és clínicament evident (no infeccions).

Clin Exp Rheumatol. 2011

Autoimmunitat i IDP

	AI organo-específica	AI sistèmica
Sang	citopènies	
Sistema osteoarticular		Lupus, Artritis reumatoide, Dermatomiositis, vasculitis
Sistema digestiu	Hepatitis, gastritis, malaltia inflamatòria intestinal	
Pulmons	Pneumònia intersticial limfoide	
Pell	Alopècia, vitíligen	
Glàndules	Tiroiditis, diabetes tipus I	

Autoimmunitat i IDP

- Les IDP associades amb més frequència amb clínica autoimmune son:

Inmunodeficiencia Comuna Variable (IDCV)	**citopènies, organoespecífica**
Síndrome de ALPS	**citopènies**
deficiència de IgA	com IDCV
Síndrome de Wiskott-Aldrich	citopènia, vasculitis
Síndrome de hiper-IgM	neutropènia
Defectes de complement	malalties per immunocomplexes (LES)

1. **Immunodeficiencia Comuna Variable**

- Clínica **(>4 anys)**:
  1. **Hipogammaglobulinèmia (IgG + IgA).**
  2. **Defecte de resposta d'anticossos**
     - No resposta vacunal a diftèria, tétanus, pneumococ.
  3. **Infeccions de repetició**
     - Típicament sinopulmonars
  4. Autoimmunitat (22-48% de pacients).
     - Les **citopènias són la AI més frecuent** (PTI>AHAI): 11-20% dels pacients.
     - Típicament associada a esplenomegàlia → forma granulomatosa de IDVC (citopènies en 50%)
     - La IDVC associa altres formes de AI organoespecífica.
     - **10% de pacientes debuten amb citopènias sense infeccions.**

2. **Síndrome de ALPS**

Blood 1997; 89 (4)

- Tríada **(<5 anys)**:
  1. **Limfadenopaties generalitzades**
  2. **Esplenomegàalia**
  3. **Citopènies**
     - AHAI i/o trombocitopènia: 23-51% pacients.
       → Sd Evans molt característic → tot pacient amb Sd de Evans ha de ser avaluat per descartar ALPS.
     - Neutropènia autoimmune: 19-27% pacients.
     - 80% tenen autoanticossos +: anticardiolipina, Coombs directe.
     - **Les citopènies poden ser el primer síntoma de ALPS i precedir a la limfoproliferació.**

- Associan hipergammaglobulinèmia policlonal.
- Normalment no associan altres formas de AI.

Malalties autoimmunes:

- **PODEN SER LA 1ª MANIFESTACIÓ d'una IDP**
- **Nen amb ≥ 2 malalties autoimmunes obliga a estudi immunològic** (1º: dosificació Igs)
- **Nen amb autoimmunitat i infeccions obliga a estudi immunològic**

Davant un pacient (infant-adult) que presenta la tríada de:

hiperIgE (>1000-2000 UI/L) + eosinofilia + eczema

→ és una dermatitis atòpica aïllada o és una síndrome de HiperIgE (HIES)?

HiperIgE-STAT3

- **Tríada característica** (75%):
  - Eczema amb eosinofília i IgE⇧
  - Abscessos estafilocòccics recurrents (freds)
  - Infeccions respiratoriès recurrents (otitis, sinusitis, pneumònies recurrents)

→ En majors de 8 anys, en el 85% dels pacients.

- ***No* associa clínica al.lèrgica**

Allergy 2014; DOI: 10.1111/all.12416.

- A més, associa:
  - **Símptomes constitucionals**
  - **Candidiasi mucocutània crònica**.

Sant Joan de Déu

De forma característica: **no/poca clínica al.lèrgica**

- **Defecte en la producció d'IgE al.lergen-específica.**
  - La generació de cèl · lules T fol · liculars, que contribueixen a la formació del centre germinal i són importants pel desenvolupament d'anticossos d'alta afinitat, incloent IgE, és depenent de STAT3 i és deficients en AD-HIES.

Immune deficiencies, infection, and systemic immune disorders

Diminished allergic disease in patients with STAT3 mutations reveals a role for STAT3 signaling in mast cell degranulation

Key messages

- Patients with AD-HIES have fewer lifetime allergies than patients with a similar degree of atopy and high levels of IgE and no STAT3 mutation.
- Patients with AD-HIES have compromised mast cell degranulation and basophil activation.
- Knockdown of STAT3 in mast cells leads to changes in FcεRI-mediated signaling and impaired mast cell degranulation.

J ALLERGY CLIN IMMUNOL
VOLUME 132, NUMBER 6

Sant Joan de Déu

→ Diagnòstic: NIH-HIES scoring system

Am. J. Hum. Genet. 65:735–744, 1999

Scoring System with Clinical and Laboratory Tests for Individuals in Kindreds with HIES

	Points[a]									
Clinical Findings	0	1	2	3	4	5	6	7	8	10
Highest serum-IgE level (IU/ml)[b]	<200	200–500			501–1,000				1,001–2,000	>2,000
Skin abscesses	None		1–2		3–4				>4	
Pneumonia (episodes over lifetime)	None		1		2		3		>3	
Parenchymal lung anomalies	Absent						Bronchiectasis		Pneumatocele	
Retained primary teeth	None	1	2		3				>3	
Scoliosis, maximum curvature	<10°		10–14°		15°–20°				>20°	
Fractures with minor trauma	None				1-2				>2	
Highest eosinophil count (cells/μl)[c]	<700			700–800			>800			
Characteristic face	Absent		Mildly present			Present				
Midline anomaly[d]	Absent					Present				
Newborn rash	Absent				Present					
Eczema (worst stage)	Absent	Mild	Moderate		Severe					
Upper respiratory infections per year	1-2	3	4–6		>6					
Candidiasis	None	Oral	Fingernails		Systemic					
Other serious infections	None				Severe					
Fatal infection	Absent				Present					
Hyperextensibility	Absent				Present					
Lymphoma	Absent				Present					
Increased nasal width[e]	<1 SD	1–2 SD		>2 SD						
High palate	Absent		Present							
Young-age correction	>5 years			2–5 years		1–2 years		≤1 year		

[a] The entry in the furthest-right column is assigned the maximum points allowed for each finding.
[b] Normal <130 IU/ml.
[c] 700/μl = 1SD, 800/μl = 2 SD above the mean value for normal individuals.
[d] For example, cleft palate, cleft tongue, hemivertebrae, other vertebral anomaly, etc. (see Grimbacher et al. 1999*a*).
[e] Compared with age- and sex-matched controls (see Farkas et al. 1994).

- Puntuació: <20 poc probable, 20-40 dubtós, >40 probable

75% sensitivity, 80.1% selectivity for STAT3 mutation. Optimal cutoff is T=49.5

Sant Joan de Déu

HiperIgE-DOCK8

- Clínica:
  - Eczema amb eosinofília i IgE⇧
  - Infeccions respiratòries recurrents (sinopulmonars):
    - S.pneumoniae, H.influenzae, P.jiroveci, adenovirus, VRS
    - No cicatrius/seqüel.les pulmonars
  - Infeccions cutànies greus x candida **i virus**:
    - Herpes simple, herpes zóster, **molluscum**, papiloma.
    - De fet, **és una immunodeficiència combinada**.
  - Major mortalitat a edats precoces x sepsis.

HiperIgE-DOCK8

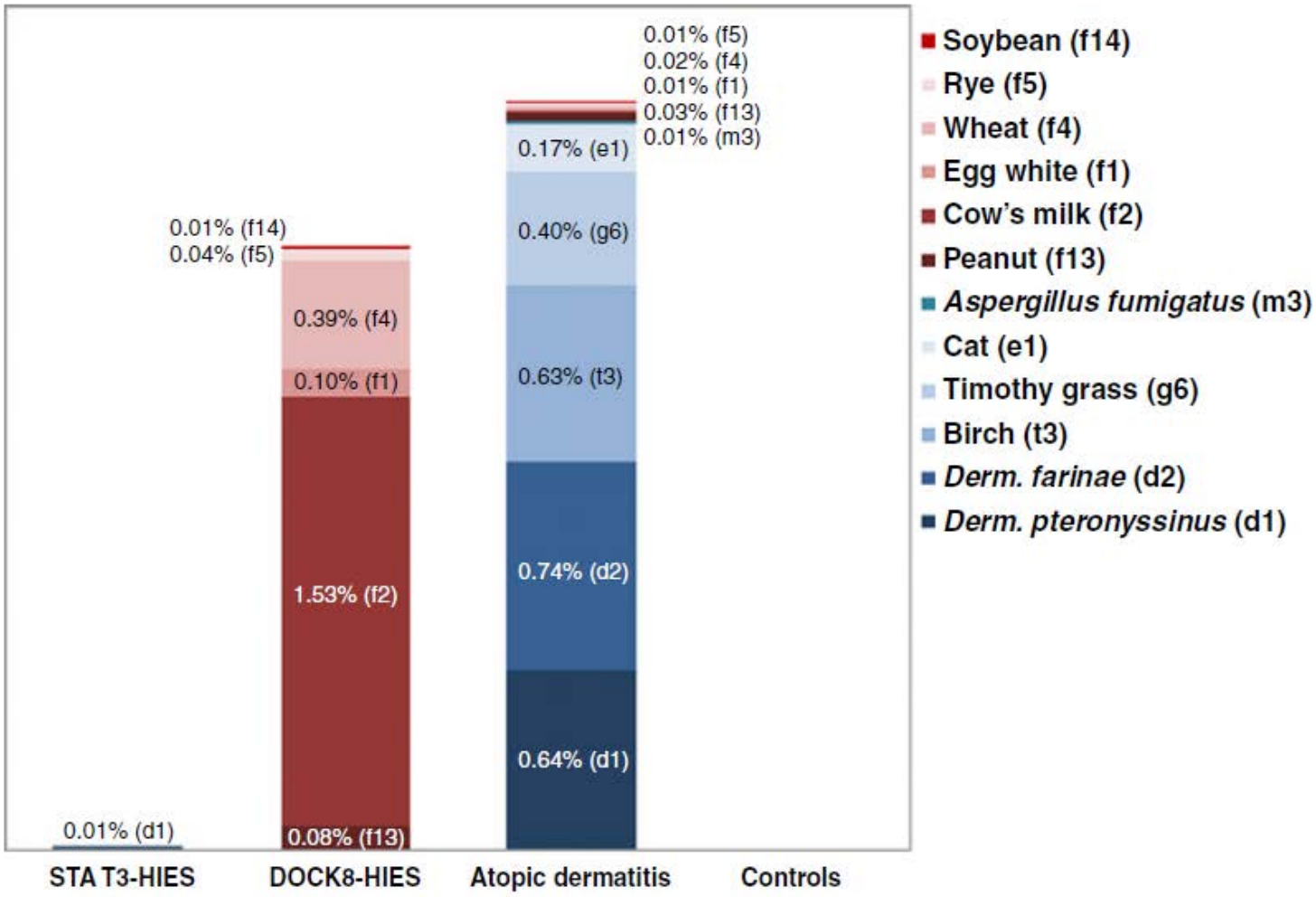
– No anomalies:
  - Esquelètiques
  - Fractures
  - Alteracions dentals
  - Característiques facials.

– **Al.lèrgia** freqüent (>80%) , predominantment **alimentària** (greu en el 48%).
  - També asma (40-50%) i rinoconjuntivitis (30%), EoE (18%).

Allergy 2014; DOI: 10.1111/all.12416.

Perfil de sensibilització al.lèrgica diferent en pacients HIES-STAT3, HIES-DOCK8 i dermatitis atòpica.

Median percentage of allergen-specific IgE of the total serum IgE.



Allergy 2014; DOI: 10.1111/all.12416.

Check-list hiperIgE >2000 UI/L

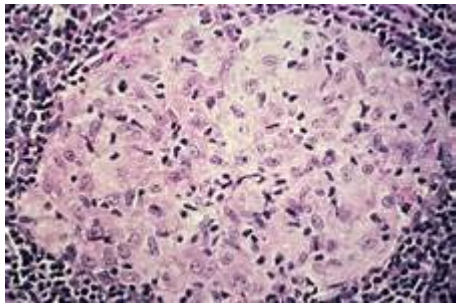
- ✓ Anomalies esquelètiques, dentals, trets facials?
- ✓ Infeccions pulmonars?
- ✓ Candidiasi mucocutània?
- ✓ Infeccions virals a pell?
- ✓ Clínica al.lèrgica associada?
- ✓ Al laboratori:
  - Limfopènia CD4?

Patologia per hipersensibilitat o al.lergia:

- **POT SER LA 1ª MANIFESTACIÓ de una IDP**
- **Eritrodèrmia nounatal obliga a estudi immunològic**
- **Nen amb DA atípica, +/- infeccions extracutànies (pulmonars, candidiasi) obliga a estudi immunològic**

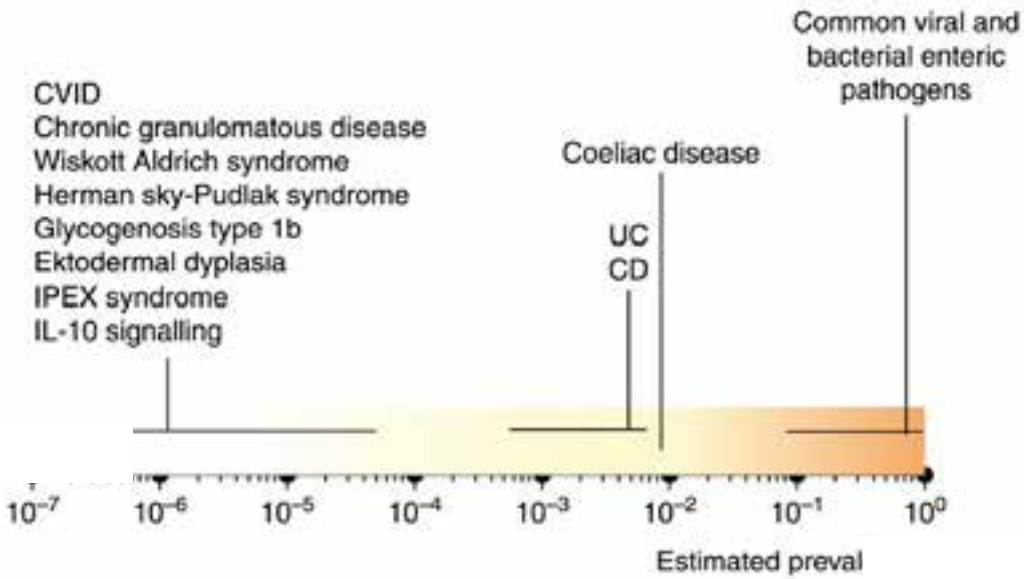
Inflamació excessiva, granulomes i IDP

- Dos tipus de IDP s'associen amb més freqüència amb el desenvolupament de granulomes:
  - Malaltia granulomatosa crònica (MGC)
  - formes greus d'Immunodeficiència Comuna Variable (IDCV)

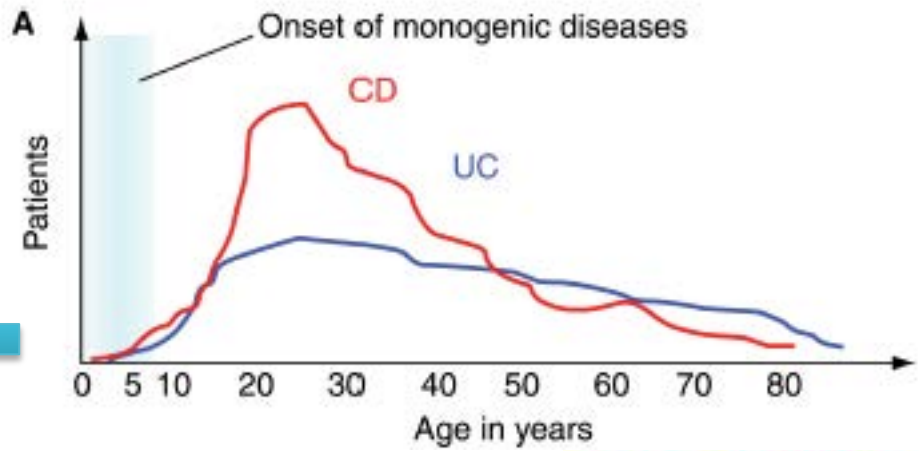


- Localització: qualsevol, però predomina a:
  - pulmó (*pneumònia intersticial*)
  - intestí (*malaltia inflamatòria intestinal <6 anys*),
  - fetge, melsa, ganglis i pell.

Prevalencia de enfermedad genética subyacente a la EII



To cite: Uhlig HH. *Gut* 2013;**62**:1795–1805.



Sospecha clínica IDP: EII que debuta en <6 años (sbt si <2 años)

Patologia inflamatòria pulmonar i intestinal:

- **POT SER LA 1ª MANIFESTACIÓ d'una IDP**

- **NEN amb malaltia inflamatòria intestinal greu <6 anys (<2 anys sobretot) i si associada a altres manifestacions de disfunció immune, obliga a estudi immunològic**

Neoplàsies i IDP

- Les IDP predisposen al desenvolupament de càncer, principalment linfomas no Hogkin, (LNH) estirpe B.
- Les IDP amb risc de LNH són principalment: defectes d'anticossos i defectes de reparació de l'ADN.
- ¿Quines IDP estàn particularment associades amb el càncer?
  - Immunodeficiencia Comuna Variable (RR x5)
  - Ataxia-telangiectàssia (defectes reparació de l'ADN) (RRx9)
  - Sd linfoproliferatius lligats a X (infecció greu per VEB).
  - Sd ALPS (RRx14)

(*Blood*. 2010;116(8):1228-1234)

Sant Joan de Déu

¿Com haurien de ser els nous signes d'alarma per IDP?

CURRENT OPINION

The 10 warning signs: a time for a change?

Michael D. O'Sullivan[a] and Andrew J. Cant[b]

Curr Opin Allergy Clin Immunol 2012, 12:588–594

a particular interest in PID. Different clinicians will encounter different presentations of PID according to their area of practice. Thus, the development of warning signs targeted at different groups could provide a simpler yet effective approach. In the

Sant Joan de Déu

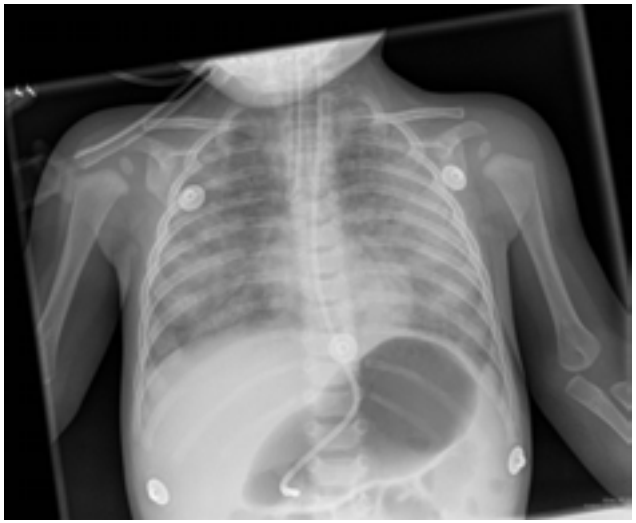
Signes d'alarma de les IDP

Altres signes no infecciosos de sospita de IDP:

- ≥ 2 malalties autoimmunes
- Diarrea crònica i malaltia inflammatòria intestinal <6 anys (sobretot < 2 anys) *Gut* 2013;**62**:12 1795-1805
- Infeccions + limfoma
- IgE >2000 UI/L + infeccions

Casos clínics

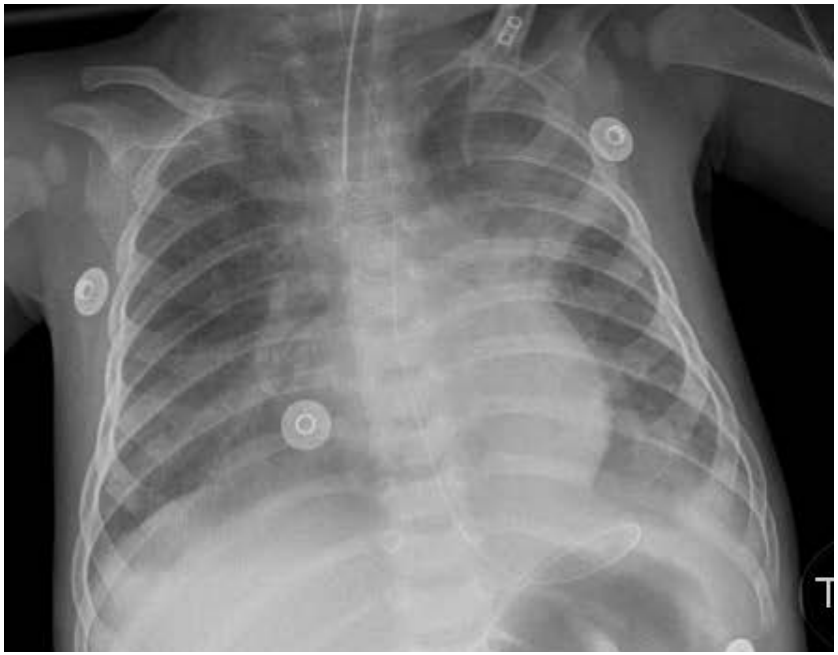
- ♂ 5 mesos. Bronquiolitis.
  - RNAT PAEG. Primer fill pares no consanguinis.
  - Sà fins moment actual. LM exclusiva. Pauta vacunal al dia, inclou Prevenar. No vacunació per Rotavirus.
  - Derivat des de l'Arnau de Vilanova per bronquiolitis VRS+ i hipoxèmia, per necessitat de suport ventilatori.



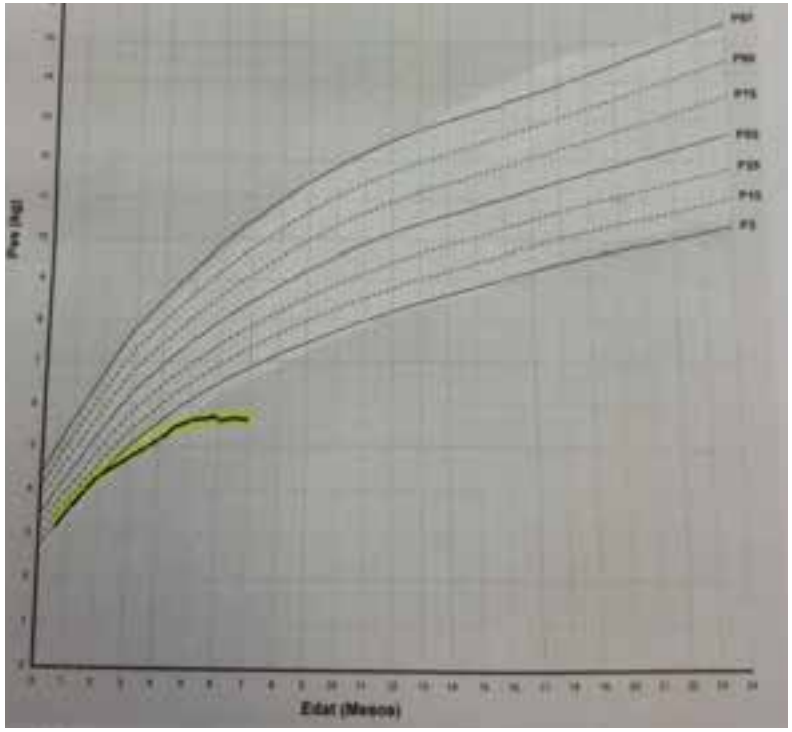
- ♂ 7 mesos. Bronquiolitis.

  - RNAT PAEG. Primer fill pares no consanguinis. LM 1 mes.
  - Pauta vacunal al dia, inclou Prevenar. No vacunació a Rotavirus.
  - Bon desenvolupament ponderal fins als 4 mesos de vida → rebuig parcial de l'alimentació + **quadre diarreic** amb cultius negatius. Dura aprox. 3 setmanes i s'autolimita.
  - **ITU** por Ecoli als 5 mesos. Eco renal normal.

- Als 7 mesos de vida, ingrés per **dificultat respiratòria** en context de quadre catarral i febre de 39ºC de 12 dies d'evolució.
- Diagnòstic de **pneumònia viral/atípica**. Desenvolupa una insuficiència respiratòria a les 72h d'ingrés i **requereix IOT** durant 12 díes. Cultius i PCR virals negatives. Rep tractament amb ampicil·lina + claritromicina.
- Desenvolupa una **diarrea amb cultiu + a *Campylobacter coli.***



- Als 9 mesos de vida, nou ingrés per **dificultat** amb febre de 39ºC i tos de 24 hores d'evolució.
- **Estancament ponderal + diarrea** des de l'alta feia 2 mesos.



HEMOGRAMA COMPLET

SERIE ROJA

Eritròcits	4,35	Mill/mmcc	3,70 - 5,30
Hemoglobina	▼ 10,2	g/dl	10,5 - 13,5
Hematocrit	▼ 32,8	%	33,0 - 39,0
V C M	75	fl	72 - 86
H C M	▼ 23,3	pg	25,0 - 35,0
C H C M	31,0	g/dl	30,4 - 36,5
R D W	16,4	%	11,5 - 18,0

SERIE PLAQUETAR

Plaquetes	497	Mil/mmcc	150 - 500
V P M	8,1	fl	7,0 - 12,0
Plaquetòcrit	0,40	%	0,10 - 0,40

SERIE BLANCA

Leucòcits	5,7	Mil/mmcc	5,0 - 13,0

FÓRMULA AUTOMÀTICA

	NN (terme)	1-2 m	2-5 m	5-9 m	9-15 m	15-24 m	2-5 a	5-10 a	10-16 a	Adults
LIMFÒCITS TOTALS	4.100 (2.200-6.900)	6.700 (4000-11.300)	5.900 (3.900-8.600)	6.000 (4000-9000)	5.500 (3.100-8.700)	5.600 (3.400-8.900)	3.300 (2.300-5.600)	2.800 (1.600-4.300)	2.200 (1.300-3000)	1.800 (1.100-2.500)

Limfòcits Absoluts	▼ 1,3	Mil/mmcc	~~1,5 - 5,0~~
Monòcits Absoluts	0,6	Mil/mmcc	0,1 - 0,7
Neutròfils Absoluts	3,5	Mil/mmcc	1,5 - 5,0
Eosinòfils Absoluts	0,1	Mil/mmcc	0,0 - 0,5
Basòfils Absoluts	0,0	Mil/mmcc	0,0 - 0,2

Sant Joan de Déu

Lactants amb infeccions greus + diarrees + estancament ponderal...Emergència!

Hemograma: limfopènia

Es sol·liciten poblacions limfoides i Immunoglobulines

ESTUDI DE POBLACIONS LIMFOIDES

✔ Limfòcits B	▲ 92	%	19 - 31
✔ Limfòcits T	▼ 1	%	58 - 67
✔ Limfòcits T4	▼ 0	%	38 - 50
✔ Limfòcits T8	▼ 0	%	18 - 25
los valores de CD4 y CD8 vienen referidos sobre los linfocitos totales, es decir su suma será el % de linfocitos T.			
✔ Limfòcits Natural Killer	▼ 6	%	8 - 17
✔ Index T4/T8	▼ 0,00		1,50 - 2,90
✔ Limfòcits T4 absoluts	▼ 0	/mm3	1700 - 2800

IMMUNOGLOBULINES

✔ Immunoglobulina G	▼ <1085	mg/L	2090 - 9590
✔ Immunoglobulina A	▼ <10	mg/L	141 - 876
✔ Immunoglobulina M	▼ 61	mg/L	312 - 1190

Sant Joan de Déu

- ♂ 3 anys. Otitis de repetició.
  - Pacient derivat desde ORL per otitis de repetició supurades que han necessitat de la col.locació de DTTB en dues ocasions.
  - No antecedents familiars d'interés. Germana gran sana.
  - Prematur moderat (33 setmanes, PAEG).
  - Bronquiolitis que va requerir ingrés als 9 mesos de vida, sense IOT. Durant aquest any ha tingut 3 bronquitis que no han requerit ingrés, tractades amb Salbutamol.
  - No diarrees. No retràs pondoestatural. No altres infeccions.
  - Acut a la guarderia.
  - EF: normal per aparells.

♂ 3 anys. Otitis i pneumò repetició.

- Tercer fill de **pares consanguinis** d'origen magrebí.
- Derivat des del pediatra de CAP a l'edat de 3 anys per infeccions de repetició:
  - BOAs desde els 4 mesos.
  - Una **pleuroneumònia** amb 10 mesos. Cultius i PCR neg.
  - **10 pneumònies** en els últims 2 anys en context de BOA. (2 informes a Hospital de St Boi amb dx de pneumònia retrocardíaca). Totes tratades ambulatòriament. No cultius.
  - **OMAs** de repetició: 8 per any, bilaterals.
  - GEA. Un coprocultiu positiu a **Campylobacter coli**.
- Vacunacions al dia, no inclou Prevenar.
- EF:
  - Desenvolupament pondoestatural normal
  - No dismòrfies
  - Amígdales normals

Nen amb OMAs de repetició. És una IDP?

- Factors desencadenats de OMAs:
  - Disfunció tub d'eustaqui
  - Biberó
  - Rinitis crònica i/o al.lèrgica
  - Immunodeficiència

- Quan sospitar una IDP:
  - Inici precoç (<3-4 mesos)
  - Recurrència després de cicle normal d'ATB
  - Complicada amb mastoiditis, abscès cerebral
  - Associació amb infeccions invasives
  - Recurrència després de DTTB i/o necessitat varis DTTB
  - Canvi a sinusitis després de DTTB

<u>Proves a realitzar</u>: hemograma (neutros, limfos) + dosificació immunoglobulines

- ♀ 8 anys. Abscessos de repetic

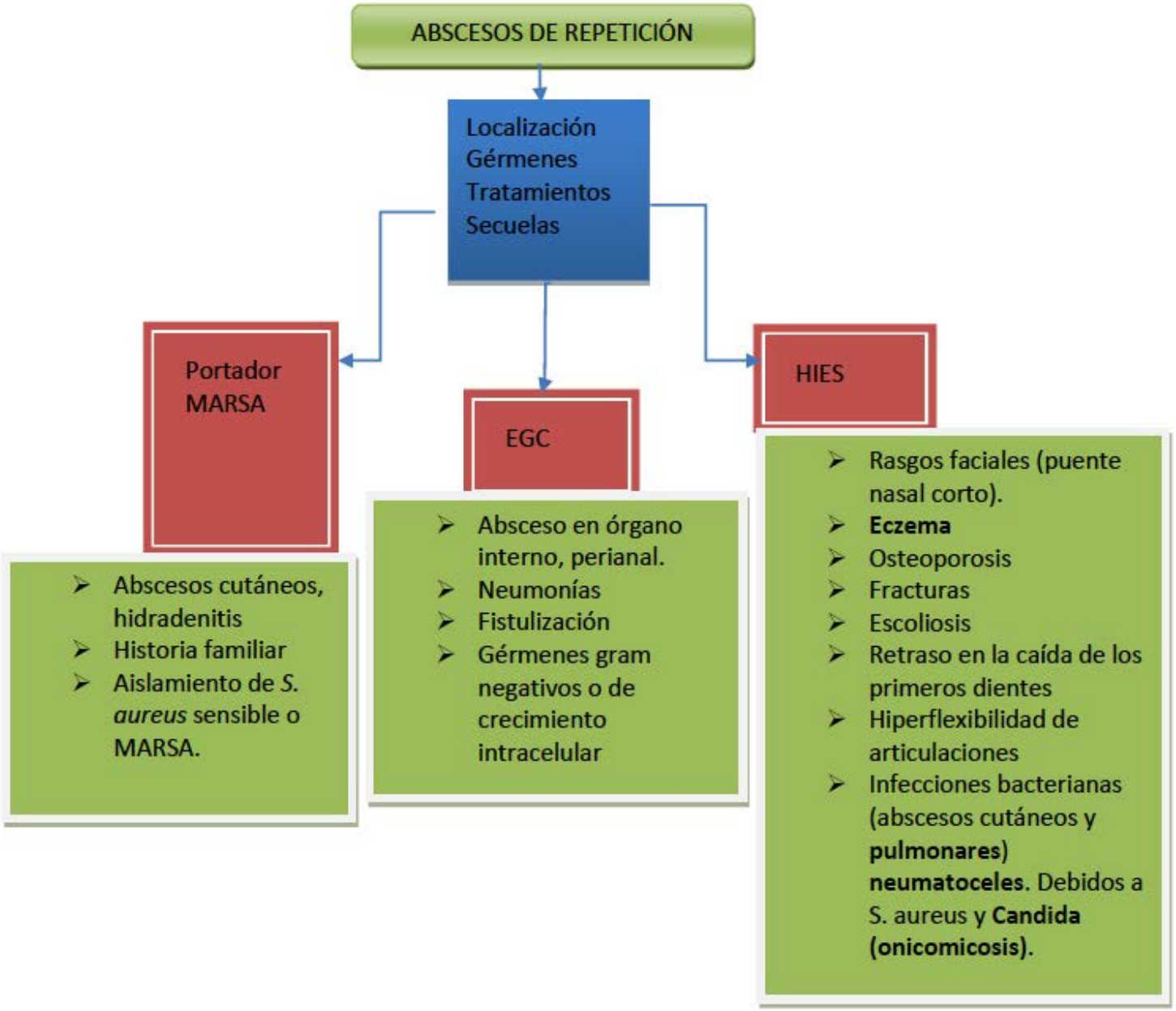
  - Derivada des del CAP per abscessos de repetició:
  - Antecedents familiars d'atòpia positius. No altres antecedents.
  - RNAT, PAEG. Sana fins als 3 anys: forunculosis recurrent a natges, no fístula. Un brot cada 2-3 mesos, predominant a l'estiu. No OMAs, no BOAs/pneumònies, no altres infeccions.
  - EF: pell atòpica. No candidiasi mucocutània.
  - Aïllament de MARSA a frotis nasal.

- ♀ 2 anys. Abscessos de repetic

  - **Antecedents familiars:** Segona filla de pares no consanguinis. Germana sana.

  - **Antecedents personals:**
    - RNPT moderat (EG: 36 sem). PN: 2600 gr.
    - Bronquiolitis VRS+ als 25 díes de vida, que evoluciona a pneumònia bilateral. Requereix ingrés en dos ocasions por mala evolució a Hospital General d'Igualada. No IOT.
    - Retràs ponderal.
    - Ingrés als 3 mesos de vida por **adenoflegmó** mandibular esquerre, que requereix desbridament. Cultiu positiu a ***Serratia Marcencens*.**

Nen amb abscessos de repetició. És una IDP?



Sant Joan de Déu

Conclusions

- Les immunodeficiències són malalties infradiagnosticades.
- Les IDP més freqüents són les deficiències d'anticossos (56%).
- És essencial el coneixement dels signes d'alarma que ens faran sospitar IDP, ja que el diagnòstic precoç d'aquestes entitats és molt important per al pronòstic del pacient.
- Un estudi immunitari bàsic que inclogui un hemograma i la determinació d'immunoglobulines plasmàtiques permet descartar la majoria d'immunodeficiències.
- És molt important conéixer els valors de referència de normalitat adeqüats a cada edat.
- Hem de tenir sempre present que un lactantet amb infeccions greus és una emergència, ja que podria tractar-se d'una IDP cel·lular que pot ser mortal per al pacient.

Grup d'Immunodeficiències

VI Curs d'Immunodeficiències Primàries

18,19,26,27 d'abril de 2016

de 16:30 a 20:30 hores – Sala 3 de l'Acadèmia

Coordinadors del Curs: Pere Soler-Palacín, Laia Alsina, Pilar Llobet Agulló.