

SESIÓN CLÍNICA EN RED SADEMI

Juan Luis Carrillo Linares

Hospital Universitario Virgen de la Victoria

MOTIVO DE CONSULTA

- ▶ Valoración de Inmunodeficiencia común variable

ANTECEDENTES PERSONALES

- ▶ Varón de 53 años
- ▶ No hábitos tóxicos
- ▶ No alergias medicamentosas
- ▶ 2012: Colitis ulcerosa
- ▶ 2013: Intervenido de timoma
- ▶ 2017: IDCV

ENFERMEDAD ACTUAL

- ▶ Cuadro de 11 meses de evolución
 - ▶ Diarrea
 - ▶ Pérdida de peso

ANAMNESIS DIRIGIDA

- ▶ No antecedentes familiares de infecciones recurrentes
- ▶ No infecciones recurrentes en la infancia
- ▶ Expectoración matutina

EXPLORACIÓN FÍSICA

- ▶ TA: 90/60. Afebril. Peso 46,1 kg. Talla 1,67. IMC 16,5.
- ▶ Aspecto desnutrido. Normocoloreado.
- ▶ No adenopatías palpables
- ▶ AC: Rítmica sin soplos.
- ▶ AP: mvc.
- ▶ Abdomen: Blando, no masas ni visceromegalias.
- ▶ Extremidades: Lesiones eritematosas en región tibial.

DATOS COMPLEMENTARIOS

▶ Hemograma

- ▶ Hb 12.2, Hcto 34.9, VCM 93, ADE 13.6%
- ▶ Plaquetas 214000
- ▶ Leucocitos 12600 (72%NT, 18.8%L, 9%M, 0%Eo, 0.2%B). Linfocitos totales 2400.

▶ Coagulación

- ▶ AP 87%
- ▶ TPTA 25.2"

DATOS COMPLEMENTARIOS

▶ Bioquímica

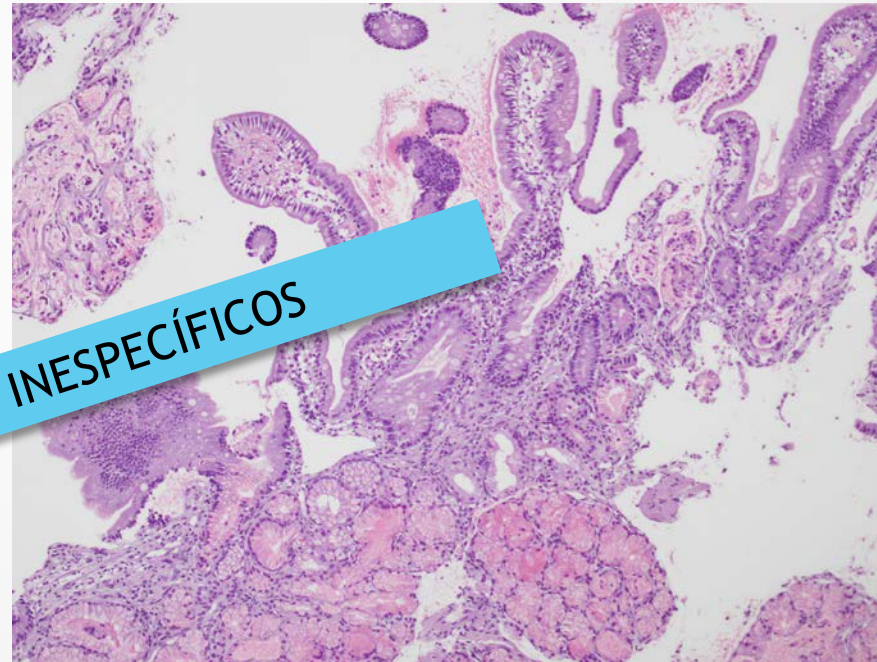
- ▶ GOT 35, GPT 76, GGT 48, fosfatasa alcalina 127, bilirrubina 0.83
- ▶ Proteínas 5,99, albúmina 2,23, prealbúmina 14,5
- ▶ Colesterol 131, triglicéridos 136
- ▶ Hierro 24, IST 7,7%, ferritina 618. PCR 23
- ▶ Fólico 5, B12 507

DATOS COMPLEMENTARIOS

- ▶ Serología
 - ▶ VHB, VHC y VIH negativas
- ▶ Coprocultivo
 - ▶ *Campylobacter jejuni*
- ▶ Cultivo de esputo
 - ▶ *Haemophilus influenza*
- ▶ HLA enfermedad celíaca
 - ▶ Alelos de riesgo negativos

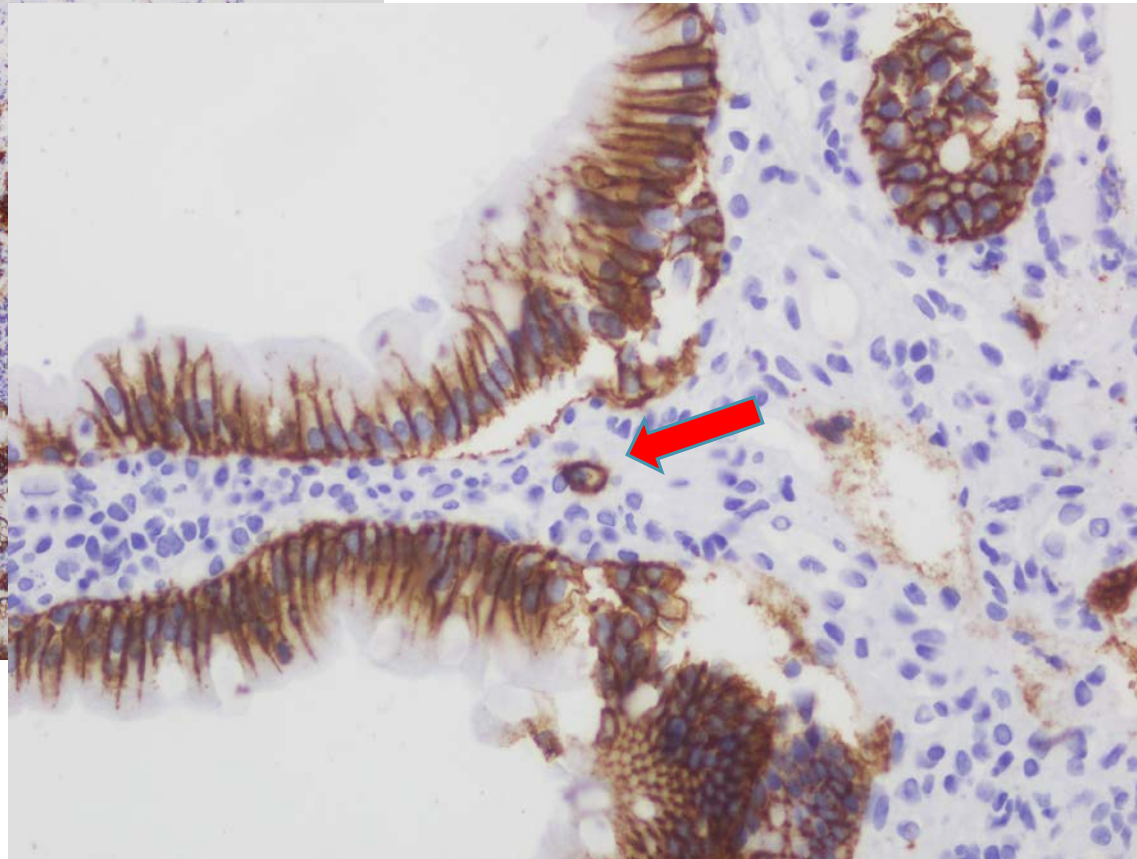
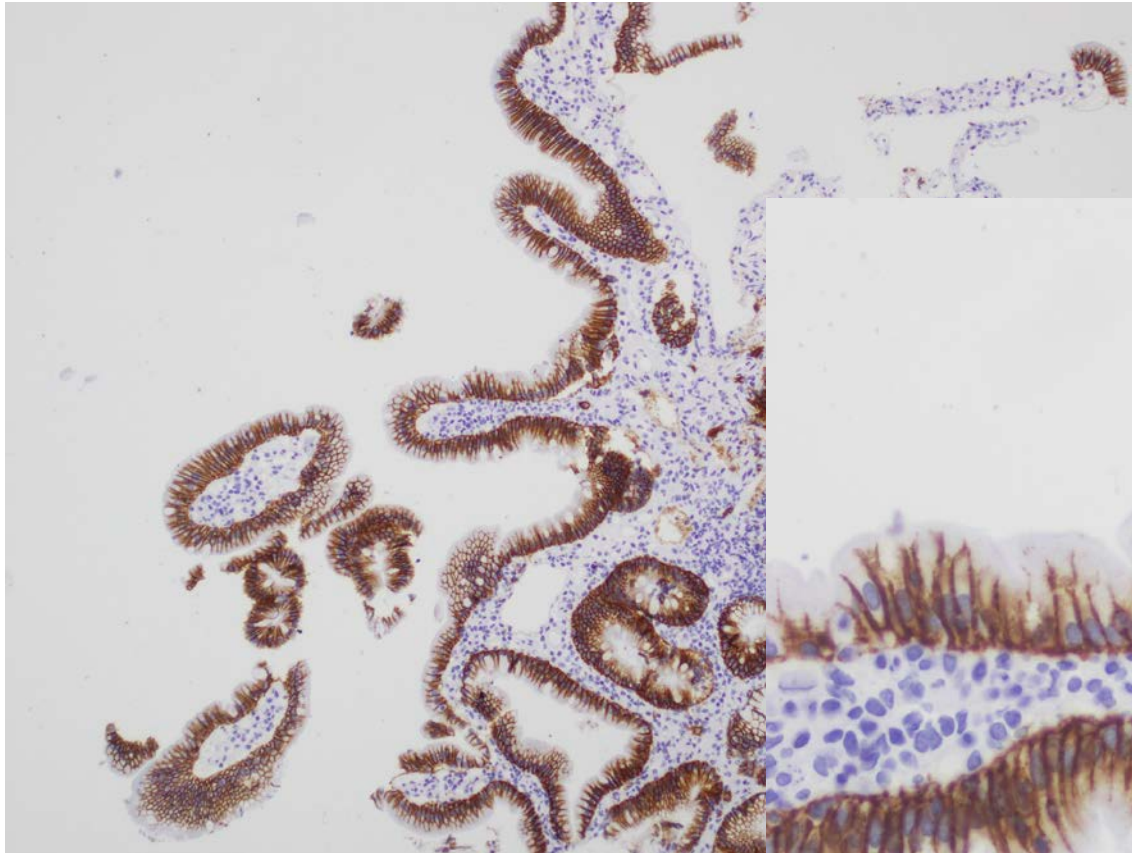
DATOS COMPLEMENTARIOS

- ▶ Endoscopia: Pequeña hernia de hiato
- ▶ Biopsia duodenal
 - ▶ Mucosa duodenal con leve infiltrado inflamatorio crónico en la lámina propia.
 - ▶ Denudación del epitelio superficial.
 - ▶ Mínimo acortamiento vellosidades.
 - ▶ Discreto aumento de linfocitos intraepiteliales (>20).
 - ▶ Mínima pérdida focal de la capacidad mucosecretora.

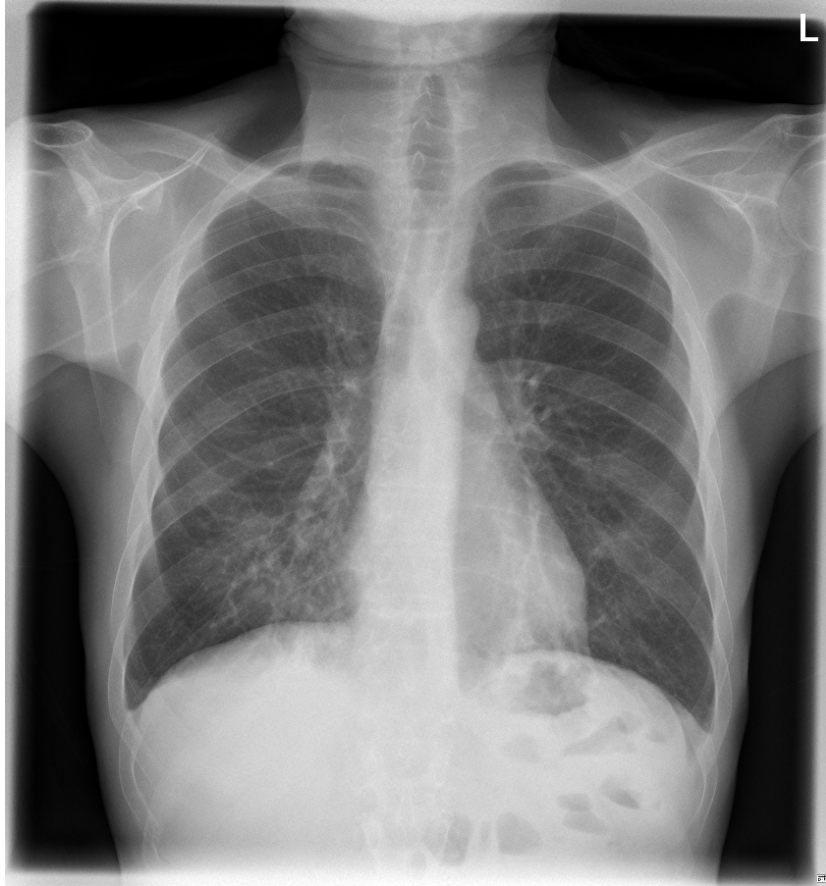


CAMBIOS HISTOLÓGICOS INESPECÍFICOS

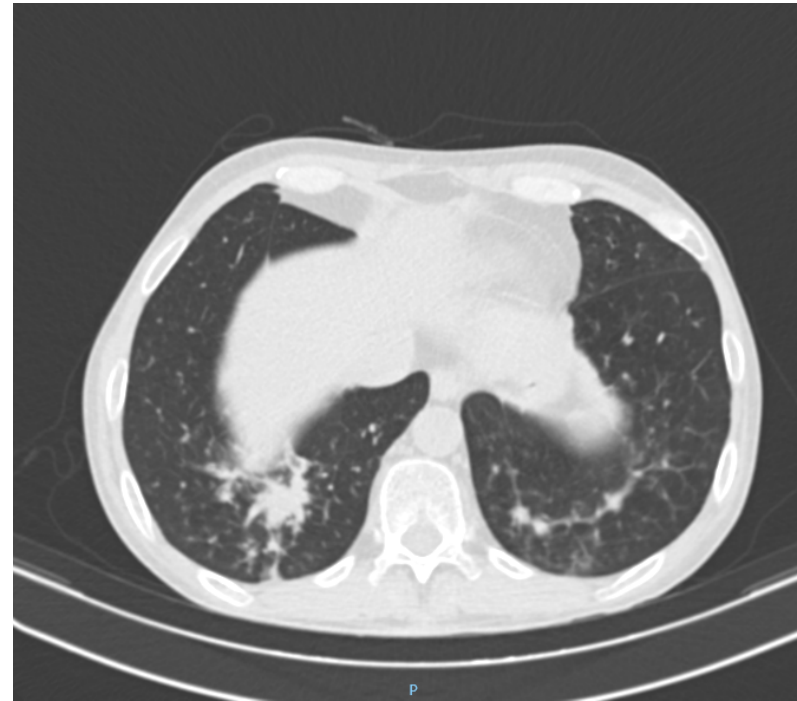
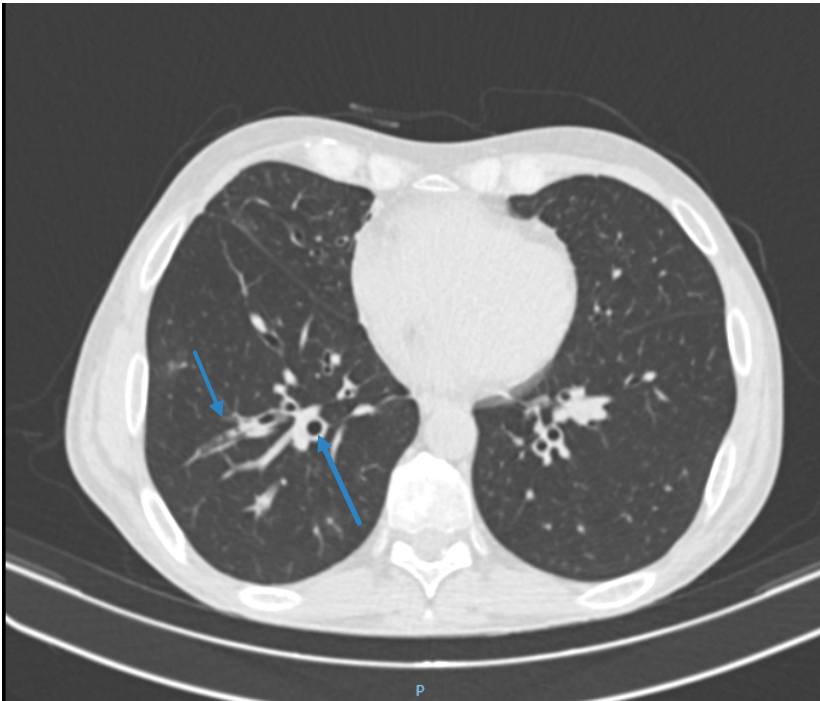
DATOS COMPLEMENTARIOS



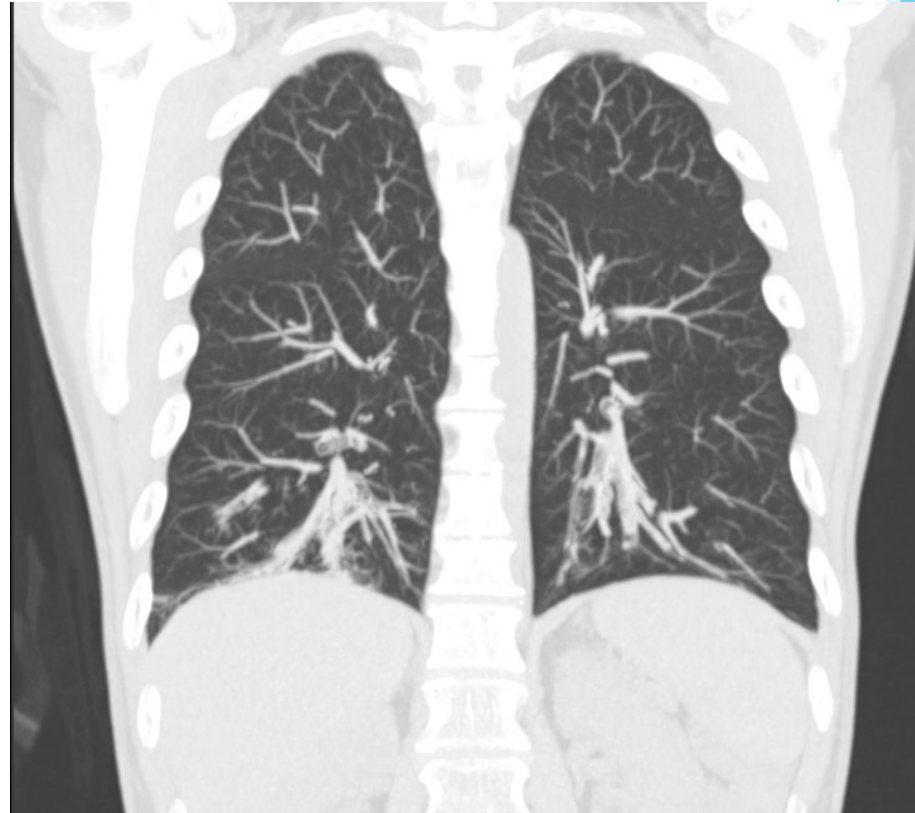
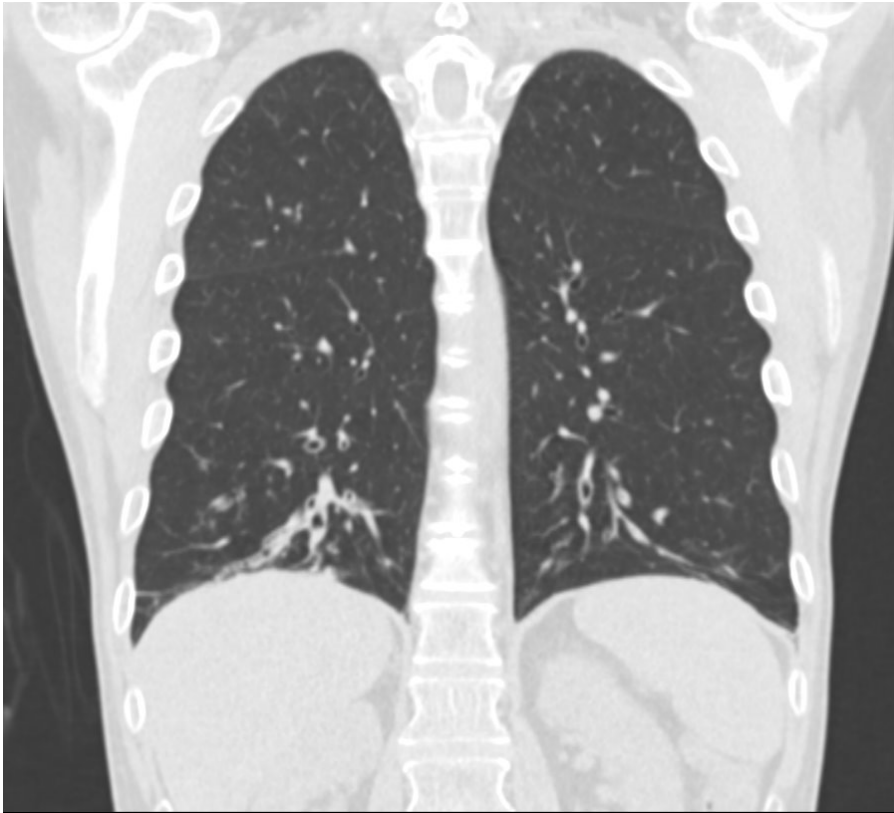
DATOS COMPLEMENTARIOS



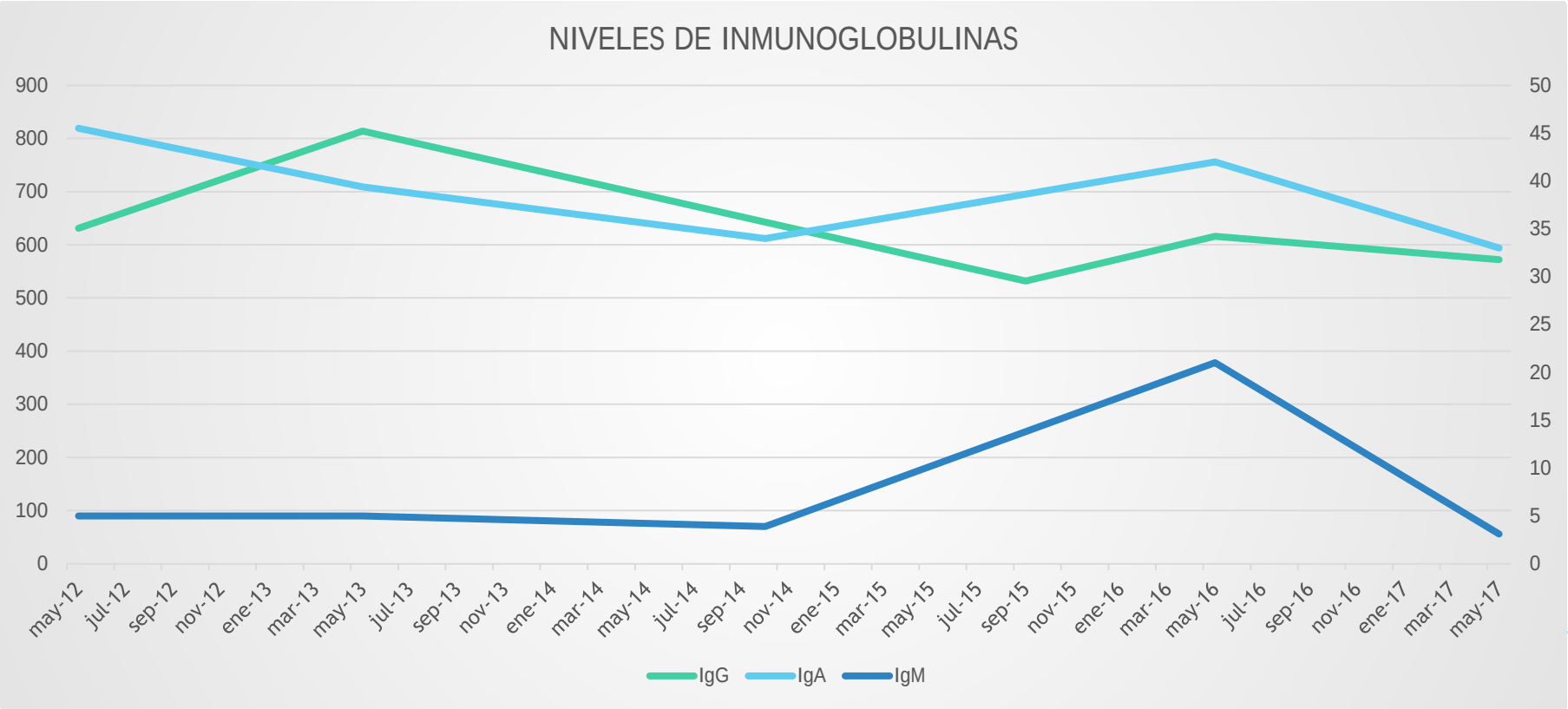
DATOS COMPLEMENTARIOS



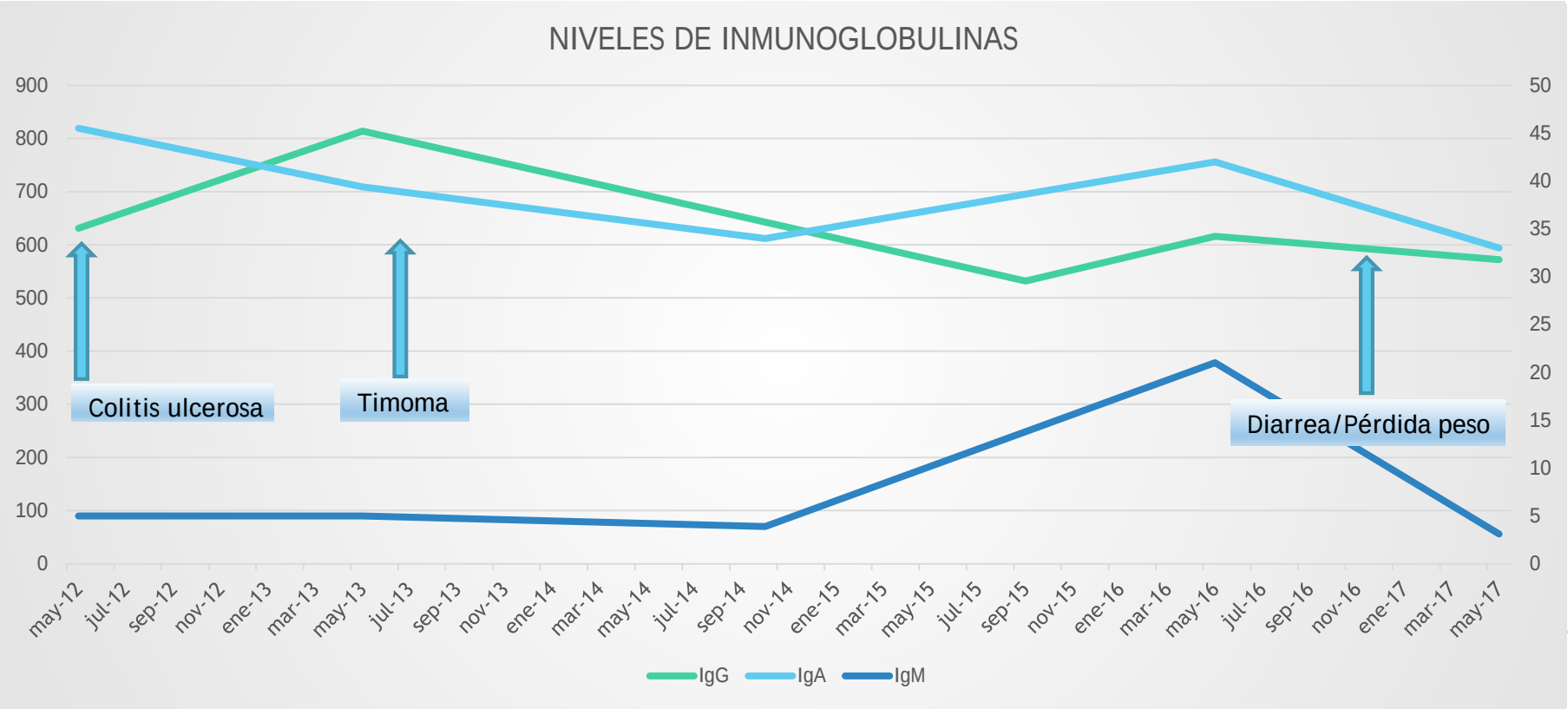
DATOS COMPLEMENTARIOS



DATOS COMPLEMENTARIOS



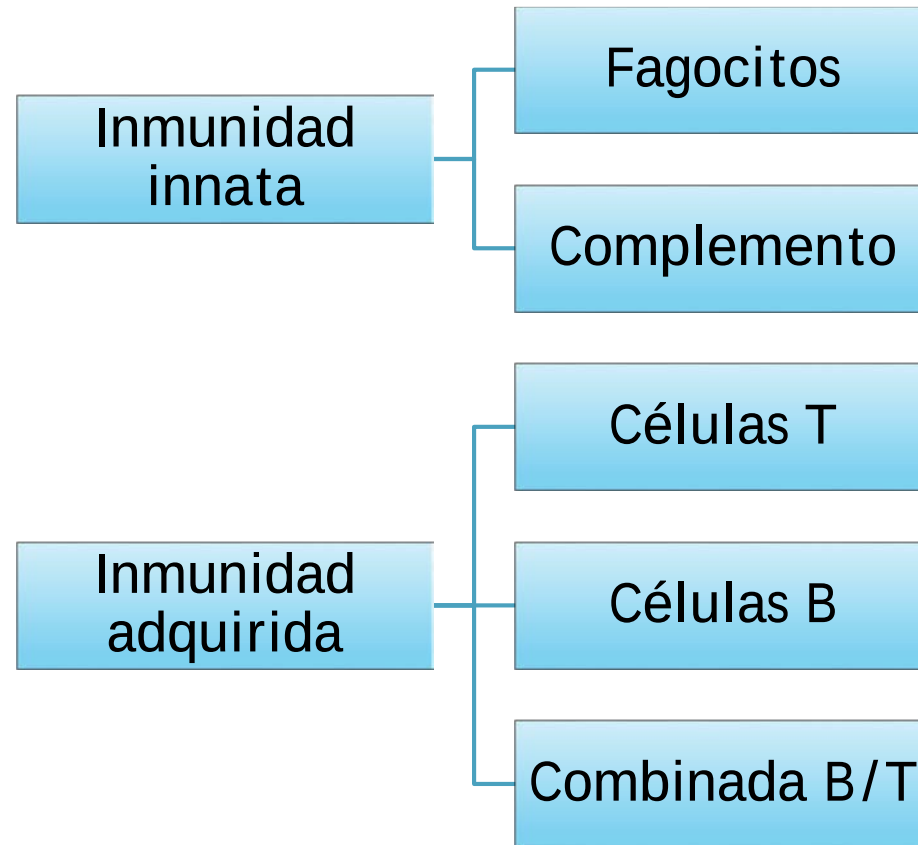
DATOS COMPLEMENTARIOS



RESUMEN

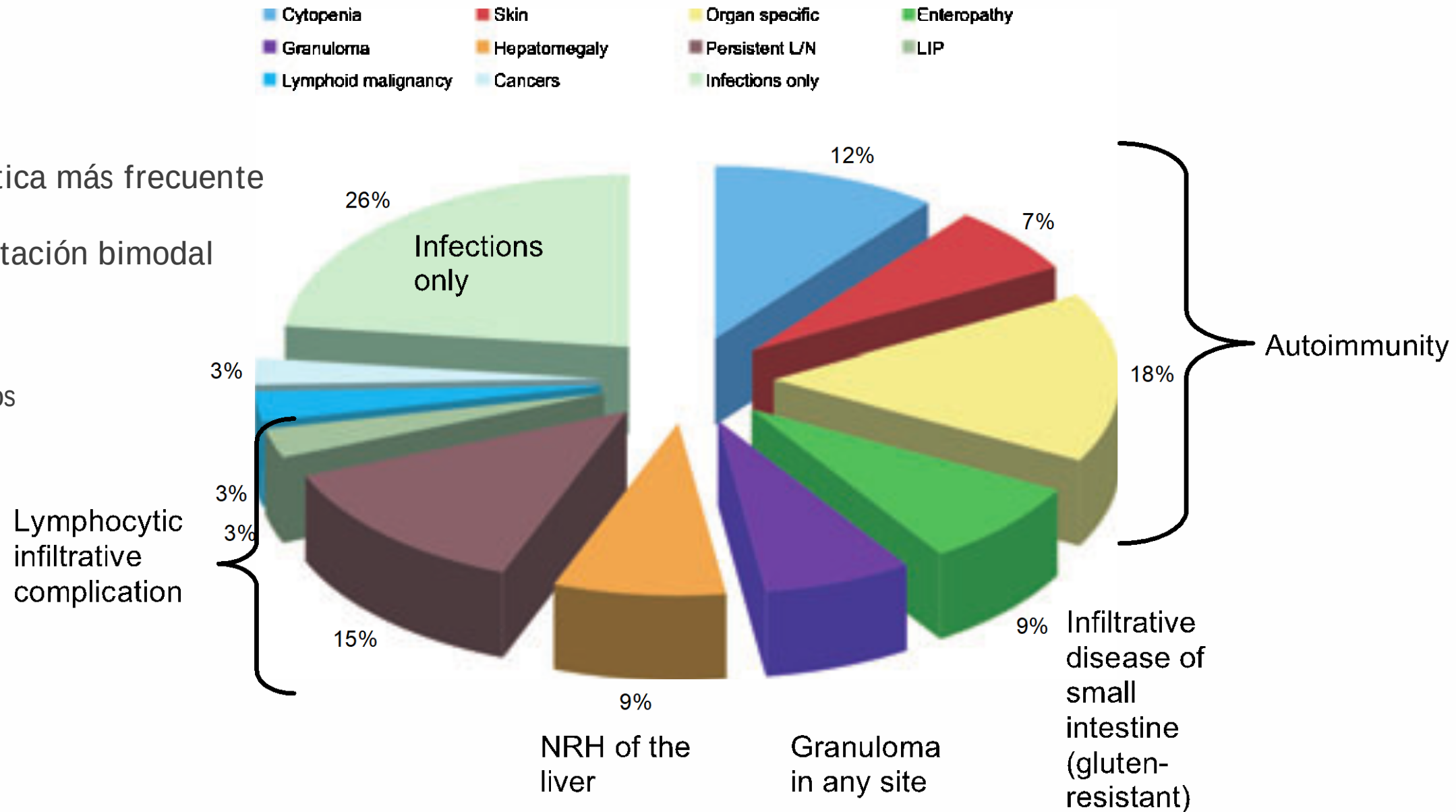
- ▶ Diarrea prolongada
- ▶ Bronquiectasias
 - ▶ Haemophilus influenza
- ▶ Hipogammaglobulinemia

INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS



INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE

Complications in patients with CVIDs



▶ IDP sintomática más frecuente

▶ Edad presentación bimodal

▶ 1-5 años

▶ 18-25 años

CAUSAS DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA

Fármacos

Infecciones

Neoplasias

Enfermedades genéticas

Cromosomopatías

Pérdida excesiva de inmunoglobulinas

CAUSAS DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA

Enfermedades genéticas

- Ataxia telangiectasia
- Formas AR de Inmunodeficiencia combinada severa
- Síndromes hiper-IgM
- Deficiencia de Transcobalamina II e hipogammaglobulinemia
- Agammaglobulinemia ligada al X
- Enfermedad linfoproliferativa ligada al X
- Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X

Cromosomopatías

- Síndrome 18q-
- Monosomía 22
- Trisomía 8
- Trisomía 21

Pérdida excesiva de Ig

- Síndrome nefrótico
- Grandes quemados
- Linfangiectasia
- Enteropatía pierde proteínas

CAUSAS DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA

Fármacos

- Glucocorticoides
- Sulfasalazina
- Carbamacepina
- Fenitoina
- Captopril
- Antipalúdicos
- Sales de oro
- Penicilamina
- Rituximab

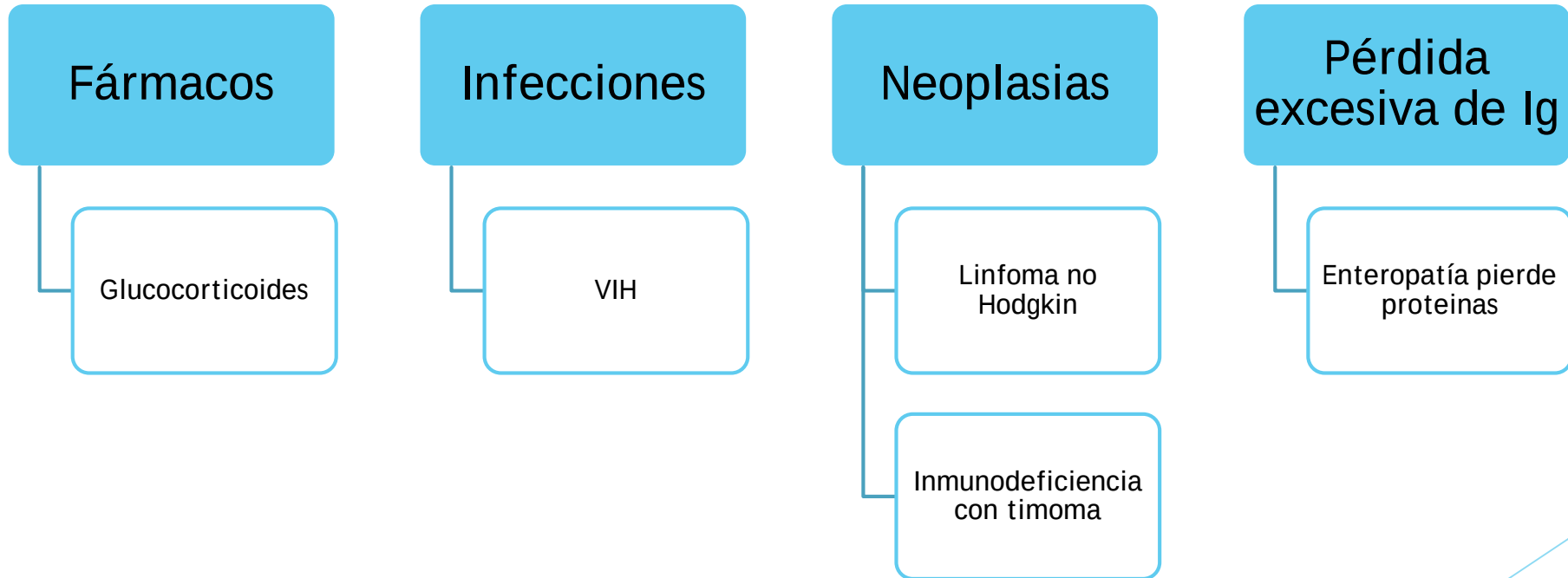
Infecciones

- VIH
- VEB
- Infección congénita por rubeola, CMV o toxoplasma

Neoplasias

- LLC
- Linfoma no Hodgkin
- Gammapatías monoclonales
- Inmunodeficiencia con timoma

CAUSAS DE HIPOGAMMAGLOBULINEMIA



ESTUDIO INMUNOLÓGICO

- ▶ Niveles bastante disminuidos de Igs y de subclases de IgG.
- ▶ Práctica ausencia de células B.
- ▶ Inversión del cociente CD4/CD8.
- ▶ Niveles óptimos de IgG específica frente Hib.
- ▶ Niveles muy disminuidos de IgG2 específica frente a PCP.
- ▶ Secuenciación de genes de IDP negativa.

SÍNDROME DE GOOD

▶ Neurológicas/Neuromusculares

- ▶ Miastenia gravis, polimiositis, neuropatía sensitiva, sde. de persona rígida, neuromielitis óptica, neuromiotonía, sde. de Eaton-Lambert, hemicorea

▶ Hematológicas

- ▶ Aplasia pura de células rojas, agranulocitosis, anemia hemolítica, anemia perniciosa

▶ Dermatológicas

- ▶ Alopecia areata, pénfigo, esclerodermia, liquen plano oral, vitíligo

▶ Endocrinas

- ▶ Enfermedad de Addison, sde. de Cushing, panhipopituitarismo, tiroiditis

▶ Miscelánea

- ▶ Hipogammaglobulinemia adquirida, miocarditis, sde. nefrótico, artritis reumatoide, sarcoidosis, hepatitis, colitis ulcerosa

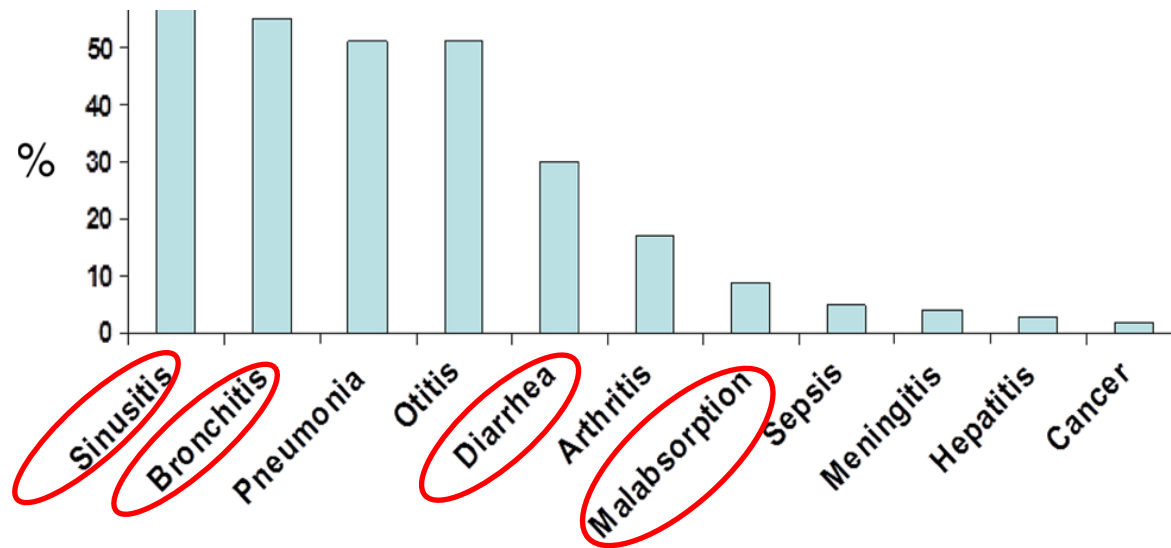
SÍNDROME DE GOOD

- ▶ 6-11% de pacientes con timoma
- ▶ 4-5ª década (edad media 59.1 años)
- ▶ No diferencias por sexos
- ▶ Sospechar en >40 años con hipogammaglobulinemia

SÍNDROME DE GOOD

- ▶ Infecciones sinopulmonares recurrentes por gérmenes encapsulados
- ▶ Infecciones oportunistas
- ▶ Diarrea

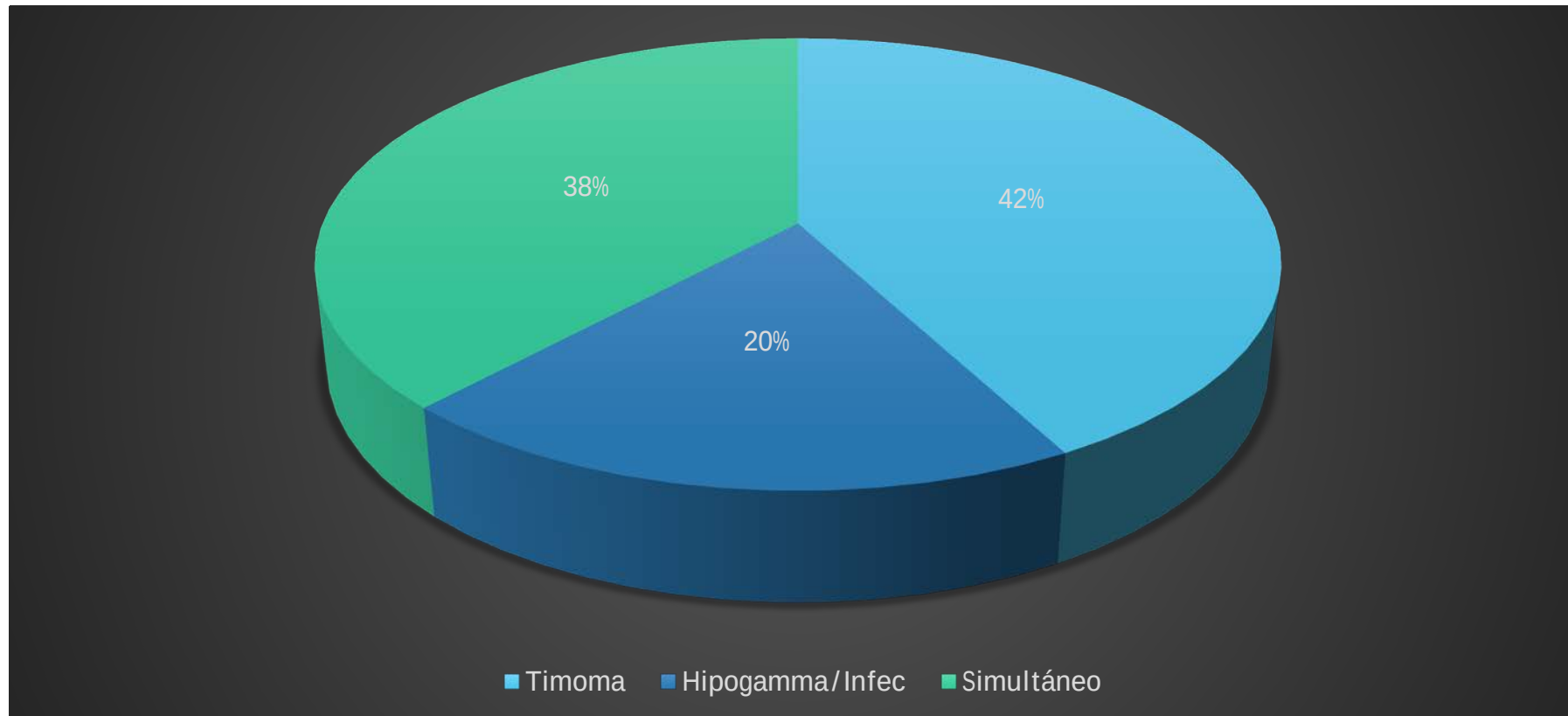
SÍNDROME DE GOOD



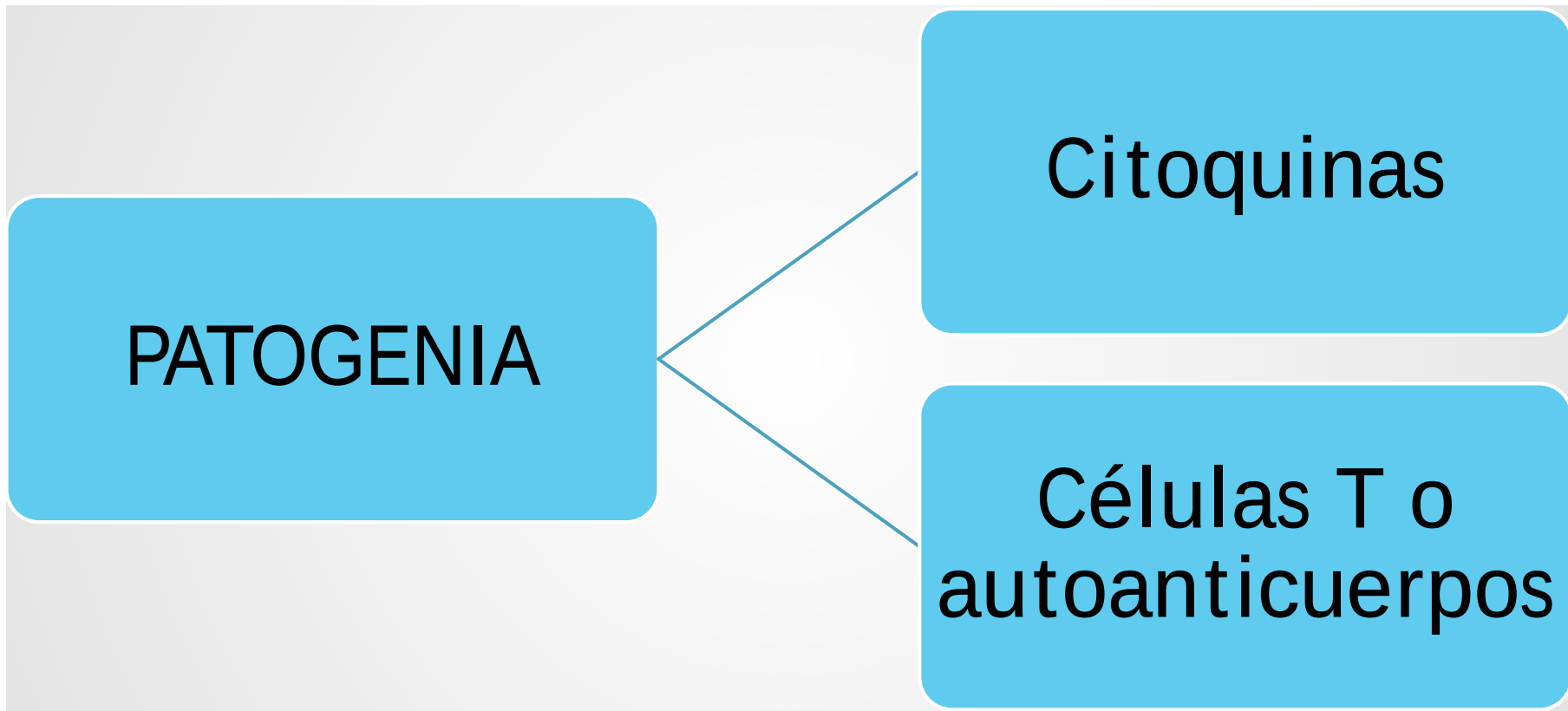
d Frequency of hospitalizations **since** diagnosis (N=2707)

60

SÍNDROME DE GOOD



SÍNDROME DE GOOD



SÍNDROME DE GOOD

▶ DIAGNÓSTICO

- ▶ Hipogammaglobulinemia
- ▶ Células B escasas o ausentes
- ▶ Relación CD4/CD8 alterada
- ▶ Linfopenia CD4

SÍNDROME DE GOOD

▶ Pronóstico

- ▶ Tasa de supervivencia a 5 años: 70%
- ▶ Tasa de supervivencia a 10 años: 67%

SÍNDROME DE GOOD

▶ TRATAMIENTO

- ▶ Hipogammaglobulinemia
- ▶ Linfopenia CD4

BIBLIOGRAFÍA

- ▶ 1. Tarr PE, Sneller MC, Mechanic LJ, Economides A, Eger CM, Strober W, et al. Infections in patients with immunodeficiency with thymoma (Good syndrome). Report of 5 cases and review of the literature. *Medicine (Baltimore)*. 2001;80(2):123-33.
- ▶ 2. Samson M, Audia S, Lakomy D, Bonnotte B, Tavernier C, Ornetti P. Diagnostic strategy for patients with hypogammaglobulinemia in rheumatology. *Joint Bone Spine*. 2011;78(3):241-5.
- ▶ 3. Loche F, Raynal H, Bazex J. Acne-like eruption induced by pseudoxanthoma elasticum: effectiveness of liquid nitrogen cryotherapy. *Eur J Dermatol*. 1998;8(1):63-5.
- ▶ 4. Kelesidis T, Yang O. Good's syndrome remains a mystery after 55 years: A systematic review of the scientific evidence. *Clin Immunol*. 2010;135(3):347-63.
- ▶ 5. Dong JP, Gao W, Teng GG, Tian Y, Wang HH. Characteristics of Good's Syndrome in China: A Systematic Review. *Chin Med J (Engl)*. 2017;130(13):1604-9.
- ▶ 6. Chen X, Zhang JX, Shang WW, Xie WP, Jin SX, Wang F. Aberrant Peripheral Immune Function in a Good Syndrome Patient. *J Immunol Res*. 2018;2018:6212410.
- ▶ 7. Picard C, Al-Herz W, Bousfiha A, Casanova JL, Chatila T, Conley ME, et al. Primary Immunodeficiency Diseases: an Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency 2015. *J Clin Immunol*. 2015;35(8):696-726.