

## Caso Clínico-Radiológico Pediátrico

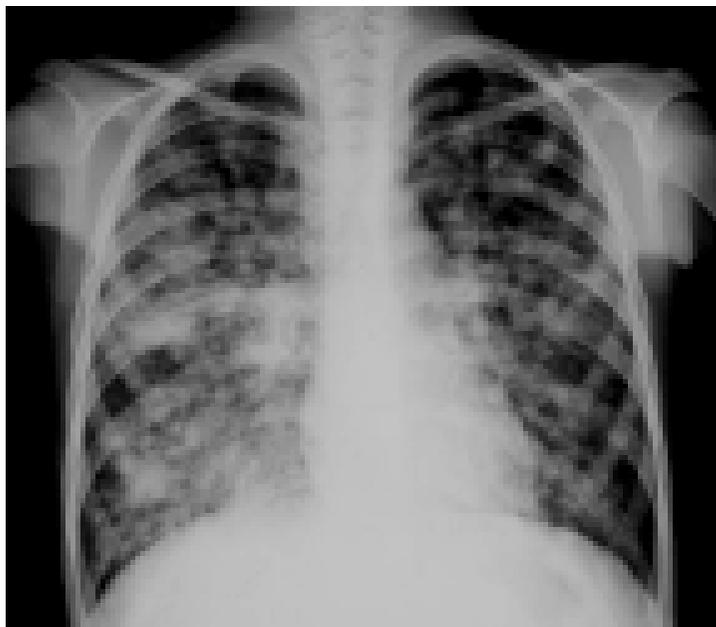
LUIS E. VEGA-BRICEÑO\* y CRISTIÁN GARCÍA B.\*\*

### Historia Clínica

Paciente varón de 14 años, derivado para estudio, por historia de tos crónica productiva, de aspecto purulento, de aproximadamente cinco años de evolución, con múltiples episodios de neumopatía aguda. Hace un mes atrás, sufre una nueva exacerbación bronquial, asociada a fiebre recurrente, eccema, malestar general, intolerancia al ejercicio y pérdida de peso progresiva. Al momento de su evaluación, en sus exámenes de laboratorio destacaba una moderada eosinofilia, PCR: 45 mg/dL, hemocultivos negativos, lavado broncoalveolar *Staphylococcus aureus* 100,000 UFC, test de sudor 23 mEq/L, VIH negativo, estudio TBC (directo y cultivo)

negativo, PPD 3 mm, CVF 72%, VEF<sub>1</sub> 58%, FEF<sub>25-75</sub> 45%, con reversibilidad > 15% con broncodilatador (Salbutamol 200 µg). Al examen destacaba: fiebre 38,0 °C axilar, taquicardia y polipnea en reposo, saturación arterial de O<sub>2</sub> 88% con aire ambiental, desnutrición severa (inferior al percentil 5), múltiples lesiones en piel, en distintos grados de cicatrización, en brazos y piernas, cicatriz BCG normal, uñas en vidrio de reloj, tórax en forma de tonel, con crepitaciones y sibilancias difusas en ambos pulmones, hígado a 4 cm bajo el reborde costal. El resto del examen no mostraba alteraciones.

Como parte de su estudio se solicitó una radiografía (Rx) de tórax en proyección antero-posterior (AP) (Figura 1).



**Figura 1.** Radiografía de tórax en proyección antero-posterior.

### ¿Cuál es su diagnóstico?

\* Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

\*\* Departamento de Radiología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile.

## Hallazgos Radiológicos

La Rx de tórax (Figura 1) muestra los pulmones relativamente hiperinsuflados, con múltiples infiltrados bilaterales, de tipo alveolar, algunos de aspecto nodular. No hay evidencias de derrame pleural y el corazón es normal.

Estos hallazgos, en conjunto con los antecedentes clínicos, deben hacer plantear una neumopatía aguda de focos múltiples, en el contexto de una enfermedad pulmonar crónica, asociada a algún tipo de inmunodeficiencia primaria.

La evolución clínica y los exámenes de laboratorio permitieron establecer con certeza el diagnóstico de un **Síndrome de Hiperinmunoglobulinemia E**.

## Discusión

Inicialmente descrita como Síndrome de Job en 1966<sup>1</sup> y posteriormente como Síndrome de hiperinmunoglobulinemia E (hiper-IgE) en 1972<sup>2</sup> esta entidad representa una forma muy infrecuente de inmunodeficiencia primaria, caracterizada por niveles muy altos de inmunoglobulina E, marcada eosinofilia y alteraciones en la función de neutrófilos y linfocitos T, eccema crónico, formación de abscesos estafilocócicos e infecciones respiratorias<sup>3,4</sup>. Su causa es aún desconocida, se distribuye por igual en varones y mujeres y puede afectar a todas las razas<sup>3-5</sup>. Afecta con mayor frecuencia a niños y adolescentes y es menos común en adultos. Se ha demostrado una transmisión autosómica dominante, de expresividad variable. Por ser una enfermedad de compromiso multisistémico y de presentación clínica muy variada, el diagnóstico clínico generalmente se sospecha en forma tardía. Es frecuente la ausencia de antecedentes alérgicos o de asma en la familia.

Los estudios por imágenes son fundamentales en el diagnóstico y manejo de esta enfermedad y esto incluye la radiología simple, la tomografía axial computarizada (TAC) y la resonancia magnética (RM).

Si bien no hay criterios clínicos bien establecidos para hacer el diagnóstico, existen algunas presentaciones más frecuentes<sup>3</sup>. Afecta generalmente la vía aérea superior e inferior y el sistema musculoesquelético.

El compromiso de piel es universal y severo, y aparece como una dermatitis atípica en las primeras semanas de vida<sup>4,5</sup>. El *rash* es pruriginoso, liquenificado y de distribución atípica para ser verdaderamente alérgico. La biopsia de piel revela un infiltrado eosinofílico. Las sobrein-

fecciones de piel son frecuentes y empiezan durante la infancia, e incluyen: forúnculos, abscesos fríos (signo patognomónico, pero poco frecuente) y celulitis, en ausencia de alguna otra inmunodeficiencia. Las infecciones respiratorias son recurrentes y graves y el agente causal aislado con mayor frecuencia es *S. aureus*<sup>7</sup>. La presencia de neumonía complicada con formación de neumatoceles es frecuente, a veces asociada a neumotórax. Las complicaciones a largo plazo incluyen el desarrollo de bronquiectasias y fístulas broncopleurales. El tracto respiratorio alto se compromete en forma crónica con sinusitis, otitis media, mastoiditis. La Rx de senos paranasales muestra usualmente velamiento de la mayor parte de los senos, producto de infecciones recurrentes por *S. aureus* o *H. influenzae*, lo que es mejor demostrado con TAC. El compromiso pulmonar puede verse de diferentes formas. La manifestación más común es infecciones pulmonares recurrentes, neumatoceles, neumotórax. El hallazgo más común en la Rx de tórax es la presencia de infiltrados alveolares y nódulos, generalmente por infección estafilocócica, neumatoceles o fístulas broncopleurales<sup>8,9</sup>. La TAC muestra infiltrados parenquimatosos bilaterales, algunos de forma nodular, a veces excavados y bronquiectasias. La TAC demuestra también mejor la extensión de la enfermedad y la presencia de neumatoceles y abscesos<sup>8,9</sup>.

Las manifestaciones musculoesqueléticas más comunes son osteoporosis, fracturas patológicas, osteomielitis, artritis y abscesos de partes blandas, generalmente secundario a infección por *S. aureus* y su diagnóstico se confirma con TAC o RM.

El tratamiento actual es de soporte mediante profilaxis antibiótica, cuidado de piel y manejo antibiótico agresivo de las infecciones agudas<sup>3,4</sup>. Son frecuentes las intervenciones quirúrgicas para el drenaje de abscesos de las partes blandas. Algunos estudios con ciclosporina A, interferón  $\alpha$  y  $\gamma$  y el empleo de dosis altas de inmunoglobulinas han mostrado éxito, sin embargo, aún falta más evidencia para recomendar su uso.

## Bibliografía

- 1.- DAVIS S D, SCHALLER J, WEDGWOOD R J. Job's syndrome: recurrent, "cold", staphylococcal abscesses. *Lancet* 1966; 1: 1013-5.
- 2.- BUCKLEY R H, WRAY B B, BELMAKER E Z. Extreme hyperimmunoglobulinemia E and undue susceptibility to infection. *Pediatrics* 1972; 49: 59-70.
- 3.- BUCKLEY R H. The hyper-IgE syndrome. *Clin Rev Allergy Immunol* 2001; 20: 139-54.

- 4.- COELHO R R, ALCÂNTARA M H, PAIVA J C, ARAÚJO J H, AQUINO M P. Síndrome de Jó ou hiperimmunoglobulinemia E. *J Pneumol* 2001; 27: 115-8
- 5.- ERLEWYN-LAJEUNESSE MD. Hyperimmunoglobulin-E syndrome with recurrent infection: a review of current opinion and treatment. *Pediatr Allergy Immunol* 2000; 11: 133-41.
- 6.- GRIMBACHER B, HOLLAND S M, GALLIN J I, GREENBERG F, HILL S C, MALECH H L, et al. Hyper-IgE syndrome with recurrent infections--an autosomal dominant multisystem disorder. *N Engl J Med* 1999; 340: 692-702.
- 7.- LEUNG D Y, GEHA R S. Clinical and immunologic aspects of the hyperimmunoglobulin E syndrome. *Hematol Oncol Clin North Am* 1988; 2: 81-100.
- 8.- MANSON D, SIKKA S, REID B, ROIFMAN C. Primary immunodeficiencies: a pictorial immunology primer for radiologists. *Pediatr Radiol* 2000; 30: 501-10.
- 9.- IHAVERI K S, SAHANI D V, SHETTY P G, SHROFF M M. Hyperimmunoglobulinaemia E syndrome: Pulmonary imaging features. *Australas Radiol* 2000; 44: 328-30.

---

Correspondencia a:  
Dr. Cristián García B.  
Servicio de Radiología  
Hospital Clínico, Pontificia Universidad Católica  
Marcoleta 367 2° piso Santiago-Chile  
E-mail: famgarc@entelchile.net