



Caso clínico. Miscelánea

Síndrome Hiper-IgD

Inés Teresa Bolsa Ferrer^a, María Vázquez Sánchez^a, Laura Buzón Serrano^a, Patricia Morte Coscolín^a, Ana Sancho Mensat^a, Mónica López Campos^b

^aPediatra. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España • ^bPediatra. CS Actur Norte. Zaragoza. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

Inés Teresa Bolsa Ferrera:
inestbf95@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Se considera fiebre recurrente la presencia de episodios de fiebre de duración variable que se repiten en el tiempo, con o sin periodicidad, durante más de 6 meses. Se conoce como fiebre periódica cuando estos intervalos de tiempo son fijos y el paciente permanece asintomático entre crisis.

La fiebre recurrente es muy frecuente en Pediatría y habitualmente se produce por procesos virales banales. Sin embargo, existen otras causas que pueden producirla como infecciones bacterianas, inmunodeficiencias primarias y enfermedades autoinflamatorias.

Estas últimas se refieren a un conjunto de entidades con episodios espontáneos y recurrentes de inflamación sistémica sin etiología infecciosa, neoplásica o autoinmune. Están producidas por una alteración de la inmunidad innata a nivel del inflammasoma y pueden ser de causa desconocida o genética.

Una de ellas es el síndrome HiperIgD que se trata de una enfermedad autosómica recesiva debida a una mutación en el gen MVK. Se inicia de forma precoz durante el primer año de vida y se manifiesta como cuadros bruscos de fiebre elevada de unos 4 días de duración muy frecuentes. Se puede acompañar de adenopatías cervicales, exantema maculopapuloso eritematoso y dolor abdominal. Es una entidad de buen pronóstico y el tratamiento puede requerir anti-TNF o anti-IL-1.

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de dos años con episodios febriles recurrentes desde los 2 meses y medio de edad de

duración variable entre 2-5 días y que se repiten habitualmente cada 15 días. Durante los mismos presenta fiebre elevada (39,5 °C) con tiritona y afectación del estado general. En tres de estos episodios ha asociado exantema (dos mano-pie-boca y un exantema viral inespecífico) y en algún episodio aislado ha presentado distensión abdominal. No artralgias. Se ha probado tratamiento con prednisolona oral con buena respuesta.

En las pruebas analíticas realizadas durante los procesos febriles presenta elevación de PCR, VSG y leucocitosis con normalización en periodos intercríticos.

Entre las pruebas realizadas se encuentran en estudio genético dos variantes en heterocigosis en el gen MVK, una probablemente patogénica y una de significado incierto, relacionadas con hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica. Se inicia estudio genético de ambos progenitores y se solicita tratamiento anti-IL1 (canakilumab). Se inicia tratamiento con buena evolución.

CONCLUSIONES

- La fiebre recurrente es una entidad muy frecuente en Pediatría.
- Pese a que habitualmente está producida por procesos infecciosos banales, es necesario conocer otras posibles causas para poder realizar un adecuado diagnóstico y tratamiento.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: Bolsa Ferrer IT, Vázquez Sánchez M, Buzón Serrano L, Morte Coscolín P, Sancho Mensat A, López Campos M. Síndrome Hiper-IgD. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e199.