

BOALA DIAREICĂ LA SUGAR – EXPRESIA FRECVENTĂ A IMUNODEFICIENȚELOR COMBINATE SEVERE

Mihaela Bataneant

Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș", Clinica III Pediatrie, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu", Timișoara, România

Introducere

Boala diareică la sugar prezintă o paletă largă de cauze, bolile rare numărându-se printre cele mai greu de diagnosticat.

Prezentare

Gemeni în vârstă de 4 luni, se prezintă în Clinica de Pediatrie cu: scaune diareice trenante, subfebrilități. Din istoricul bolii, remarcăm 2 internări anterioare în ultima lună în Clinică de Boli Infecțioase pentru o simptomatologie similară: scaune diareice cu sânge și mucus, febră, infecție urinară cu E. Coli. În istoric, mama relatează apariția aftelor bucale în jurul vârstei de 2 luni și jumătate. Investigațiile paraclinice efectuate în prima etapă au evidențiat teste fecale ELISA pozitive pentru Adenovirus și Rotavirus. Hemoleucogramele urmărite în dinamică au dezvăluit o limfopenie în continuă scădere, cu valori normale ale celorlalte globule albe, însoțită de anemie și trombocitoză reactivă, suspiciunându-se o imunodeficiență. Analiza subpopulațiilor limfocitare a evidențiat un număr

scăzut de limfocite T și celule Natural Killer. Corelând toate datele anamnestice, clinice și paraclinice s-a emis diagnosticul de: Imunodeficiență combinată severă (SCID), ce a fost ulterior confirmat genetic. Pacienții au beneficiat de transplant de măduvă alogenic, cu evoluție favorabilă ulterioară la un caz, celălalt decedând.

Concluzii

Imunodeficiența combinată severă (SCID) este un sindrom caracterizat prin infecții recurente, diaree, dermatită și retard de creștere. Reprezintă prototipul imunodeficiențelor primare și este cauzată de numeroase defecte moleculare care duc la compromiterea severă a numărului și funcției limfocitelor T, limfocitelor B și a celulelor Natural Killer. Din punct de vedere clinic, majoritatea pacienților prezintă un debut de boală înainte de vârsta de 3 luni. Fără o diagnosticare corectă și promptă, SCID conduce la infecții severe și deces până la vârsta de 2 ani.

PAȘII DE DIAGNOSTIC ÎN HIPOGAMAGLOBULINEMIE

Mihaela Bataneant

Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș", Clinica III Pediatrie, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii "Louis Turcanu", Timișoara, România

Hipogamaglobulinemia se definește prin scăderea nivelului seric al gamaglobulinelor sub 2 deviații standard față de valorile normale pentru vârstă și poate fi întâlnită la toate vârstele. După excluderea cauzelor secundare (sindrom nefrotic, enteropatie cronică, limfom, timom, medicamente), hipogamaglobulinemia rămâne expresia majoră a imunodeficiențelor umorale sau cu componentă umorală. Acestea includ cele mai frecvente imunodeficiențe primare, reprezentând aproximativ 50% din totalul lor. Mecanismele de producere sunt complexe și multiple, începând de la defecte ale maturării limfocitului B (principalul actor) situate precoce (boala Bruton, unele imunodeficiențe combinate severe) sau terminal (imunodeficiența comună variabilă), defecte ale cooperării dintre limfocitul B și T (unele imunodeficiențe combinate severe), defecte ale switch-ului pentru sinteza de imunoglobuline G (sindroamele de hiperIgM) sau defecte intrinseci ale limfocitului B. Expresia clinică esențială

constă în infecții recurente, persistente, în ciuda tratamentului corect, de severitate neobișnuită, cu germeni încapsulați, dar și în boli autoimune și cancer, cu un risc mai mare decât pentru populația generală. Explorările necesare stabilirii tipului de imunodeficiență sunt multiple și sofisticate cuprinzând imunograma, subclasele de IgG, subpopulațiile limfocitare, răspunsul la vaccinare și chiar teste genetice, obligatorii pentru diagnosticul definitiv în anumite tipuri de imunodeficiențe primare. Tratamentul se adresează, pe de o parte complicațiilor infecțioase, autoimune, maligne, iar pe de altă parte, în funcție de tipul de imunodeficiență, profilaxiei acestora prin administrarea periodică de imunoglobulină sau rezolvării defectului imun prin transplant medular. Un diagnostic precoce și precis, și un tratament corect vor oferi acestor bolnavi speranța la o viață normală.