



Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar, presentación de un caso

Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis, a case report

José Alberto Sánchez-Guerra¹  , Lisbeth Larramendi-Benítez¹, José Manuel López-López¹, Daimis Ricardo-Martínez²

¹Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Filial de Ciencias Médicas “Dr. Efraín Benítez Popa”. Granma, Cuba

²Universidad de Ciencias Médicas de Granma. Hospital General Docente “Carlos Manuel de Céspedes”. Granma, Cuba.

Citar como: Sánchez-Guerra JA, Larramendi-Benítez L, López-López JM, Ricardo-Martínez D. Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar, presentación de un caso. Univ Méd Pinareña [Internet]. 2020 [Citado: fecha de acceso]; 16(S1):e447. Disponible en: <http://revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/447>

RESUMEN

Introducción: el síndrome hemofagocítico es una entidad nosológica heterogénea de etiología aún desconocida relacionada con un descontrol y respuesta exagerada del sistema inmunológico. Tiene una incidencia de 1-2 por cada millón de niños sin predominio de edad o sexo.

Presentación de caso: lactante masculino de 7 meses de edad que luego de presentar varias infecciones, ingresa con una sepsis grave por neumonía, los complementarios revelaron depleción de las tres líneas hematopoyéticas por lo que se diagnosticó erróneamente una hemofagocitosis secundaria. Se extrajo sangre para estudios genéticos y se actuó en consecuencia, el paciente no responde al tratamiento y fallece días después, arribando postmortem el diagnóstico genético de linfohistiocitosis hemofagocítica familiar.

Conclusiones: las manifestaciones clínicas incluyen la presencia de síndrome febril, hepatoesplenomegalia, alteraciones de la coagulación, disfunción hepática, trastornos neurológicos y falla orgánica múltiple. En los estudios paraclínicos se demuestra pancitopenia y especialmente en el mielograma una franca hemofagocitosis.

Palabras clave: Linfohistiocitosis Hemofagocítica; Enfermedades Autoinmunes; Enfermedades del Sistema Inmune; Histiocitosis de Células no Langerhans

ABSTRACT

Introduction: hemophagocytic syndrome is a heterogeneous nosological entity of still unknown etiology; which is related to an uncontrolled and exaggerated response of the immune system. It has an incidence of 1-2 per million children without age or sex predominance.

Case report: 7-month-old male infant who, after presenting several infections, was admitted with severe sepsis due to pneumonia. Complementary studies revealed depletion of the three hematopoietic lines; as a result secondary hemophagocytosis was misdiagnosed. Blood was drawn for genetic studies and acted upon. The patient did not respond to treatment and died after some days; at postmortem the genetic diagnosis of Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis was confirmed.

Conclusions: clinical manifestations include the presence of febrile syndrome, Hepatosplenomegaly (HPM), coagulation alterations, hepatic dysfunction, neurological disorders and multiple organ failure. In paraclinical studies, the presence of pancytopenia was confirmed and especially in the myelogram a frank hemophagocytosis.

Keywords: Lymphohistiocytosis, Hemophagocytic; Autoimmune Diseases; Immune System Diseases; Histiocytosis, Non-Langerhans-Cell.