

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y HEMATOLÓGICAS EN 5 PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ANEMIA DE FANCONI.** M.G. González Villarreal, R.E. De León Cantú, M.T. Pompa Garza. Hospital Regional de Especialidades No. 25, IMSS. Monterrey, N.L. México.

La anemia tipo Fanconi se ha descrito que ocurre en una cuarta parte de los niños con anemia aplásica, se hereda en forma autosómica recesiva, que se acompaña con malformaciones congénitas en un 75% de los casos, con inestabilidad cromosómica y se ha asociado a malignidad. Actualmente se han identificado y clonado tres genes (FANCA;FANCC;FANCG) relacionados a ella. El tratamiento de elección es el trasplante de médula ósea (TMO).

Se presenta 5 pacientes, diagnosticados de enero de 1996 a diciembre de 1999 con una edad media de 6 años (2 a 12), tres femeninos y dos masculinos. En un caso existía el antecedente de un hermano con anemia aplásica y en otro el de consanguinidad. Dos presentaron ausencia de pulgares, una de ellas presentó además agenesia renal. El 80% de los casos presentó hiperpigmentación de la piel, 100% de los casos mostraron microcefalia, con peso y talla menor para la edad, uno de ellos presentó criptorquidia bilateral, hipospadias, estrabismo, retraso psicomotor, todos se presentaron con pancitopenia. Todos se manejaron con danazol, sólo respondieron 2 pacientes los cuales no han requerido apoyo transfusional, quienes eran los de mayor edad. Los que se diagnosticaron a más temprana edad (3 pacientes) fallecieron entre 1 a 2 años posterior al diagnóstico por complicaciones de la insuficiencia medular. No se realizó TMO por no contar con donador compatible.

La Anemia tipo Fanconi es más grave entre más temprano se diagnostique y responden mejor a los andrógenos los pacientes de edad escolar o mayores.

**ESTADOS DE LA RESERVA CORPORAL DE HIERRO (Fe) EN LACTANTES DE DOS MESES DE EDAD NACIDOS A TÉRMINO.** Baptista GHA, Rosenfeld MF, Ramírez MA. Hematología Perinatal. Instituto Nacional de Perinatología.

**Introducción:** Se ha reportado que los lactantes de 2/12 de edad, con reserva limitrofe de Fe, determinado por valores de ferritina sérica (FS) < 164 ug/L, tienen mayor riesgo de deficiencia de Fe hacia los 6-8 meses de edad.

**Objetivo:** Evaluar las variables que muestran influencia estadística los valores de FS <164 ug/L, evaluados desde el nacimiento a los 2/12 de edad. **Material y métodos:** Mediante un ensayo clínico controlado, se estudiaron en neonatos de término sanos, registrando el tipo de alimentación láctea, velocidad de crecimiento, cambios en la citometría hemática, estratificados en grupo 1 (FS <164 ug/L) y grupos 2 (FS >164 ug/L) a los dos meses de edad. **Resultados.** Se incluyeron 128 casos, con 33 y 91 casos para cada grupo. No mostró diferencia el tipo de alimentación láctea y valores de Hb al nacer. En el anova se observaron diferencias en los siguientes indicadores:

| Variable                                 | Grupo 1 (n 37) | Grupo 2 (n 91) | Significancia |
|------------------------------------------|----------------|----------------|---------------|
| Peso al nacer (g)                        | 3167           | 3312           | 0.04          |
| Talla al nacer (cm)                      | 49.5           | 50.1           | 0.04          |
| P. braquial al nacer (cm)                | 10.3           | 10.8           | 0.004         |
| FS al nacer (ug/L)                       | 262            | 367            | 0.004         |
| Hb un mes (g/dL)                         | 13.4           | 14.2           | 0.03          |
| Diferencia de FS entre 0-1 mes (ug/L)    | 15             | 105            | 0.01          |
| Diferencia de FS entre el 1-2 mes (ug/L) | 147            | -34.3          | < 0.001       |
| Diferencia de FS entre 0-2 mes (ug/L)    | 163            | 7.0            | 0.003         |

Las diferencias en somatometría no tienen representación clínica de importancia.

**Conclusiones:** En nacidos a término, sanos, el estado de la reserva de Fe a los 2/12 de edad es independiente del tipo de alimentación láctea empleado, velocidad de crecimiento y la concentración de Hb al nacimiento. Debido a que desde el nacimiento ya existían diferencias intergrupales en los valores de FS, la condición de la reserva de Fe a los dos meses de edad, depende del estado de la reserva al nacimiento.

**ESTUDIO DE LA HEMOSTASIA SOBRECARGA DE HIERRO EN LACTANTES CON COLESTASIS NEONATAL TRANSITORIA** Baptista HA, Rosenfeld MF, Gutiérrez LF. Hematología Perinatal. Instituto Nacional de Perinatología, México D. F.

**Objetivo:** Describir los cambios de los inhibidores de la coagulación y sistema fibrinolítico, en neonatos con síndrome colestático y su relación con la sobrecarga de Hierro (Fe). **Material y método:** Con un modelo transversal, prospectivo, se identificaron a neonatos con colestasis hepática comprados con RN control sanos (término y pretérmino). De acuerdo a los valores de ferritina sérica (FS), se formaron los grupos 1, 2 y 3 (FS < 600, 600-2000 y > 2000 ug/L). **Resultados:** Se incluyeron 21 casos en el grupo de pacientes y de controles a 53 y 14 neonatos de término y pretérmino (estos con FS promedio de 330 y 266 ug/L). De acuerdo a los valores de FS, se distribuyeron así las pruebas de hemostasia:

| Variable                      | Grupo 1 (n 3) | Grupo 2 (n 12) | Grupo 3 (n 6) | Término (n 53) | Pretérmino (n 14) |
|-------------------------------|---------------|----------------|---------------|----------------|-------------------|
| Proteína C (U/mL)             | 0.26          | 0.31           | 0.31          | 0.28           | 0.23              |
| Proteína S total (%)          | 49.0          | 52.0           | 60.0          | 37.0           | 28.5              |
| Proteína S libre (%)          | 38.0          | 36.0           | 36.0          | 26.5           | 23.5              |
| Antitrombina III (%)          | 34.0          | 34.0           | 36.0          | 41.5           | 25.0              |
| Plasminógeno (%)              | 42.0          | 44.0           | 42.0          | 56.8           | 39.7              |
| Dímeros D (ug/L)              | 2833          | 308            | 2833          | 1292           | 625               |
| a-2-antiplasmina (%)          | 81.0          | 72.0           | 82.0          | 76.6           | 71.6              |
| PAI I (ng/mL)                 | 151           | 151            | 161           | 41.6           | 44.8              |
| PDFg (ng/mL)                  | 1914          | 1919           | 3301          | 645            | 310               |
| PDFb (ng/mL)                  | 5158          | 1598           | 5536          | 2076           | 1561              |
| Plaquetas (x10 <sup>3</sup> ) | 168           | 222            | 133           | 229            | 180               |
| BRD (mg/dL)                   | 6.2           | 8.6            | 12.6          |                |                   |
| TGO (UI)                      | 45            | 115            | 343           |                |                   |
| TGP (UI)                      | 29            | 78             | 222           |                |                   |

Al compararse con los controles, los neonatos con colestasis muestran aumento en valores de PST, dímeros D, PAI, PDFb y PDFg. En la comparación intergrupar los casos del grupo 3, muestran valores diferentes en mayor PST, dímeros D y PDFg, con menor cuenta de plaquetas. **Conclusiones:** En la colestasis transitoria neonatal existe evidencia de activación de la coagulación y fibrinólisis. Esta diferencia es más evidente en aquellos neonatos que además presentan datos de sobrecarga de Fe. Queda por establecer si estas diferencias bioquímicas tienen alguna traducción clínica relevante de hemorragia o trombosis.

**PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: OBSERVACIONES CLÍNICA EN TRES FAMILIAS AFECTADAS** Góngora-Biachi RA, Castro-Sansores C, González-Martínez P, Lara-Perera D, Alonzo-Salomón G, Moguel-Rodríguez W. Centro de Investigaciones Regionales "Dr. Hideyo Noguchi", Universidad de Yucatán, Mérida, Yucatán, México.

Las porfirias son enfermedades genéticas metabólicas por deficiencias en la actividad de enzimas específicas en la vía de la biosíntesis del heme. La porfiria aguda intermitente (PAI) se transmite con un patrón dominante y la enzima afectada es la deaminasa del porfobilinógeno. La PAI representa un reto diagnóstico por ser infrecuente y con un cuadro clínico de espectro amplio. Reportamos las observaciones clínicas de 10 pacientes con diagnóstico de PAI pertenecientes a tres familias, diagnosticados en un lapso de 10 años. En todas las familias los casos índices fueron hijos y el diagnóstico en los padres afectados fue por búsqueda intencional, ya que solamente en un caso había trastornos transitorios de sensibilidad. El diagnóstico de PAI se estableció en 7/10 hijos de estas familias. La edad promedio al diagnóstico fue de 17 años (11-24); 2 progenitores eran del sexo masculino y 4/7 hijos eran varones. Los síntomas y signos predominantes fueron: dolor abdominal (n=7, 70%), vómito (n=7, 70%), estreñimiento (n=5, 50%), disfunción sensorial (n=5, 50%), fatiga (n=5, 50%), orina hipercrómica (n=7, 70%). Cinco de siete pacientes con dolor abdominal fueron intervenidos quirúrgicamente (tres en dos ocasiones y dos en tres ocasiones), uno de ellos aún después del diagnóstico. La frecuencia de ataques fue de 14 por año (8-28) y se lograron identificar los siguientes factores precipitantes: infecciones, ingesta alcohólica, menstruación y disminución de ingesta calórica. La terapéutica común empleada en todos los casos con crisis fue la hidratación hipercalórica con buenos resultados en el 90% de las veces. Dos pacientes tuvieron tratamiento supresivo de ovario y en una de ellas se logró disminuir la frecuencia de las crisis y su intensidad. En ningún caso se usó Hematin®. Ha fallecido una paciente por hemorragia de tubo digestivo, 8 años después del diagnóstico.

El diagnóstico oportuno de esta patología y el conocimiento de su verdadera frecuencia, evitará seguramente complicaciones y iatrogenias quirúrgicas en este grupo de pacientes.

¿ES EL ASPIRADO DE MEDULA OSEA NECESARIO PARA EL DIAGNOSTICO DE LA PURPURA TROMBOCITOPENICA INMUNOLOGICA EN LA POBLACION INFANTIL?

Juan Carlos López Hernández, Carlos R. Best Aguilera y Abel Lomeli Guerrero, Depto de Hematología, Hospital General de Occidente SSJ, Guadalajara Jal

El aspirado de la médula ósea (AMO) es un estudio invasivo con un claro rol en el diagnóstico de algunas enfermedades hematológicas. Sin embargo su realización entre la población pediátrica va acompañada de gran estrés, con frecuencia se requiere del uso de sedación, y aún más su valor diagnóstico en la púrpura trombocitopenica inmunológica (PTI) no se ha establecido. Estas razones han contribuido a que su uso como herramienta diagnóstica en la PTI sea controvertido. En este estudio analizamos la asociación entre las manifestaciones clínicas y los hallazgos en la sangre periférica (SP) y el AMO en una población infantil con síndrome purpúrico y tratamos de evidenciar la utilidad del AMO en este contexto.

**PACIENTES Y METODOS.-** De Enero de 1989 a Diciembre de 1999 se estudiaron a todos los pacientes menores de 18 años que presentaban un cuadro clínico compatible con PTI y cuya biometría hemática demostraba una o dos citopenias. Se practicó estudio de SP y AMO en cada caso y se buscaron discordancias entre la impresión clínica, el estudio de SP y el AMO.

**RESULTADOS.-** La población consistió de 43 sujetos con una mediana de edad de 6 años (límites 9 meses a 17 años). El 92 % de los casos mostraron manifestaciones purpúricas. El 64% (29/43) presentó bicitopenia (anemia más trombocitopenia) y el 36% (14/43) solo experimentó trombocitopenia. La mediana de la cuenta plaquetaria en la población total fue de 12,000/  $\mu$ l (límites: 1,000 a 84,000/  $\mu$ l). Los niveles de Hb entre los pacientes que mostraron anemia fueron en promedio de 10.6 gr/dl. Noventa y ocho por ciento de los AMO mostraron aumento de megacariocitos estimado en ++ y +++, en 2 % de los casos la cantidad de megacariocitos se estimó normal. En ningún caso se evidenciaron células extrañas a la médula ósea, mielodisplasia, hipoplasia medular o algún otro trastorno hematológico. En el 100 % de los casos hubo concordancia entre los hallazgos en la SP, el AMO y la impresión clínica.

**CONCLUSIONES.-** De acuerdo a nuestros resultados, entre la población pediátrica con manifestaciones clínicas de PTI, la BH y el frotis de SP resultaron suficiente para establecer el diagnóstico de exclusión. Estos hallazgos sugieren que el AMO no es necesario en este contexto.

EVALUACIÓN CLÍNICA Y SEROLÓGICA DE LOS NEONATOS HIJOS DE MADRE CON SÍNDROME DE ANTICUERPOS ANTIFOSFOLÍPIDOS (SPAF). Baptista GHA, Rosenfeld MF, Sánchez ML. Hematología Perinatal, Instituto Nacional de Perinatología México D.F.

**Objetivo:** Evaluar relación en la condición serológica al nacimiento y su evolución al mes de edad en los hijos de mujeres con SPAF. **Material y Métodos:** En gestantes con Dx. de SPAF, independiente del Tx, empleado; Se evaluó al nacimiento y mes de edad, al binomio madre-hijo. Se determinaron los valores de anticuerpos anticardiolipina (ACA), totales y en las clases IgG, IgM e IgA y anticuerpos antinucleares (ANA) contra los antígenos ssDNA, dsDNA, Sm, RnP, SSA, SSB, histona y SCIT0 al nacimiento y primer mes de vida. **Resultados:** Se incluyeron a 32 binomios, con los siguientes casos positivos en cada indicador

| Prueba       | Madre            |               | Hijo            |               |
|--------------|------------------|---------------|-----------------|---------------|
|              | Al nacer (n= 32) | Un mes (n=24) | Al nacer (N=32) | Un mes (n=18) |
| ACA Rastreo  | 13               | 10            | 4               | 18            |
| ACA IgG      | 7                | 6             | 3               | 1             |
| ACA IgM      | 13               | 13            | 0               | 1             |
| ACA IgA      | 0                | 1             | 0               | 0             |
| Anti-ssDNA   | 8                | 6             | 6               | 1             |
| Anti-dsDNA   | 1                | 1             | 2               | 0             |
| Anti-Sm      | 1                | 0             | 1               | 0             |
| Anti-RnP     | 0                | 0             | 0               | 0             |
| Anti-SSA     | 3                | 2             | 3               | 2             |
| Anti-SSB     | 0                | 0             | 0               | 0             |
| Anti-histona | 4                | 4             | 3               | 1             |
| Anti-SCIT0   | 0                | 0             | 0               | 0             |

Sin evaluar el tipo de Tx, los ACA desaparecen en el 60 % de las madres al final del embarazo. El paso transplacentario de los ACA, ocurre en la 30 % de los casos. Persistieron los ANA en el suero neonatal. Similar a la de la madre. No se encontró alteración en ritmo cardíaco en los casos con anti-SSA (Ro). En la comparación de estas variables demográficas o hematológicas neonatales y el resultado del ACA materno o tipo de Tx. No hubo diferencias en complicaciones, evolución neonatal intra o extrahospitalaria o tipo de tratamiento materno empleado. **Conclusiones:** Estos resultados permiten establecer que la persistencia de los autoanticuerpos maternos (ACA o ANA) en el suero fetal, no representan una variable de riesgo neonatal agregada.

## DIAGNOSTICO TEMPRANO DE INFECCION POR CMV MEDIANTE PCR

Dr Eugenio Vazquez M, Dr Salvador Montano, Dra Teresa Ayometzi, Dr Armando Martínez-Avalos

Unidad de Trasplante de Médula Ósea del Hospital Infantil de México "Federico Gómez"

La Enfermedad por Citomegalovirus (CMV) es la mayor causa de morbi-mortalidad en los pacientes después de Trasplante de Médula Ósea. (TMO) El CMV es el mayor germen oportunista en el TMO autólogo, sin embargo la mortalidad es mucho mas baja que en TMO alogénico. La viremia y viruria por CMV detectada mediante PCR se han asociado a aumentar el riesgo para enfermedad por CMV. Muy pocos reportes existen sobre la detección de CMV por PCR y su valor diagnóstico.

### REPORTE DE CASOS

1. Paciente femenina de 4 años de edad con diagnóstico de Leucemia Aguda Linfoblástica de alto riesgo, seronegativa para CMV. Se realiza trasplante alogénico de médula ósea. Toma de MO el día +21. El día + 26 postrasplante presente caída de cuenta leucocitaria importante con cuenta de neutrófilos de 500/mcl. Se realiza detección de CMV por PCR, el cual es positivo en plasma, leucocitos y orina, inicia tratamiento con Ganciclovir por 15 días, con nuevo control de PCR para CMV reportándose negativo, e incrementándose la cuenta de neutrófilos.

2. Paciente masculino de 16 años de edad, con diagnóstico de Leucemia Granulocítica Crónica, seronegativo antes de TMO alogénico, que presenta disminución de la cuenta leucocitaria, y positividad para PCR en orina, plasma y leucocitos para CMV en el día + 135, inicia tratamiento con Ganciclovir por 15 días, presenta aumento de la cuenta de leucocitos, y en el control de PCR aun positivo pero con disminución importante en la intensidad de la señal de amplificación.

3. Paciente masculino de 12 años de edad, con diagnóstico de LAM M4 que se le realizó TMO autólogo con purga de mafosfamida, negativo para CMV. En el día + 28 presenta disminución de leucocitos a 200/mcl, y CMV positivo por PCR en orina, plasma y leucocitos, inicia tratamiento con Ganciclovir por 15 días, incrementando la cuenta de leucocitos.

### DISCUSION:

La detección de CMV mediante PCR es más temprana que por los métodos convencionales, la antigenemia y los cultivos virales pueden ser positivos entre el 7-68%, y la detección de este virus mediante PCR es tan alta como un 83%, por lo que se ha implementado en diferentes programas de trasplante la utilización de esta técnica como rutina para tratar de identificar la viremia y viruria mediante PCR que tiene una fuerte relación con el desarrollo de Enfermedad por CMV. No en todos los casos se refiere la presencia de síntomas asociados, pero cuando estos existen es necesario tratar de implementar un tratamiento, ya que se ha comprobado que estos pacientes llegan a desarrollar Enfermedad, en nuestros casos los pacientes no cursaron con síntomas clínicos sin embargo presentan disminución importante en la cuenta de neutrófilos, que mejoró al iniciarse tratamiento específico por lo que este método de detección puede considerarse de utilidad en la detección temprana de Infección y probablemente de Enfermedad.

## HEMOFAGOCITOSIS INTRAMEDULAR GRAVE ASOCIADA A INFECCION POR CITOMEGALOVIRUS EN UN PACIENTE CON TRASPLANTE AUTOLOGO DE MEDULA OSEA.

Dr. Eugenio Vazquez, Dr. Salvador Montano, Dra. Teresa Ayometzi, Dr. Armando Martínez Avalos.

Unidad de Trasplante de médula ósea del Hospital Infantil de México "Federico Gómez"

El síndrome hemofagocítico es una entidad de extrema gravedad en pacientes inmunocomprometidos. Esta entidad se ha reportado en algunos pacientes sometidos a trasplante de médula ósea, asociado con virus de Epstein Baar, Citomegalovirus, virus de Herpes simple, Adenovirus y con frecuencia también a infecciones bacterianas.

Masculino de 12 años de edad con LAM-M4. Se realizó trasplante autólogo de médula ósea con purga de mafosfamida en primera remisión completa. En el día +22 1300 leucocitos y 570 NT, el día +28 200 leucocitos/mcl y PCR positivo para CMV en leucocitos, plasma y orina. El paciente previamente negativo a CMV. Se inició tratamiento con Ganciclovir por 15 días, después de lo cual los estudios para CMV resultaron positivos aunque con disminución importante en la intensidad de la señal de amplificación. Leucocitos 1200/mcl y neutrófilos totales 500/mcl. El aspirado de médula ósea mostró celularidad disminuida moderadamente, presencia de las tres series hematopoyética y hemofagocitosis intensa. La biopsia de hueso con 30% de celularidad. Tratamiento con inmunoglobulina polivalente durante 7 días y mantenimiento semanal. El tratamiento con Ganciclovir se extendió a cuatro semanas. En la tercera semana el PCR para CMV negativo y leucopenia persistente. El aspirado de médula ósea, aún con hemofagocitosis intensa. Al final de la cuarta semana, leucocitos de 3000 y los neutrófilos totales de 1200, el aspirado de médula ósea con desaparición de la hemofagocitosis.

### DISCUSIÓN:

El síndrome hemofagocítico es un evento catastrófico caracterizado por hemofagocitosis intramedular y extramedular, adenomegalias, ataque al estado general, hipertrigliceridemia e hipofibrinogenemia y progresa con frecuencia hacia la muerte. Nuestro caso no desarrolloafortunadamente el síndrome completo. La hemofagocitosis intramedular fué seguramente la causa de la leucopenia persistente y no el efecto mielosupresor de la infección por CMV. El tratamiento consiste generalmente en altas dosis de gamaglobulina y ocasionalmente corticosteroides, además del tratamiento específico al evento desencadenante del síndrome hemofagocítico.

**SINDROME HEMOFAGOCITICO: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 22 AÑOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA.**

**ROGELIO PAREDES-AGUILERA, RAUL PUENTE-PEÑA, MANUEL RUIZ-FIGUEROA, SANDRA NIETO-MARTINEZ, NORMA LOPEZ-SANTIAGO, LINA ROMERO-GUZMAN.**

Instituto Nacional de Pediatría, S.S., México, D.F.

Se analizaron las características clínicas y hematológicas de 28 pacientes que ingresaron al INP entre junio de 1972 y agosto de 1994, con diagnóstico de síndrome hemofagocítico (SH). Se observó un predominio del sexo masculino y la edad de presentación más frecuente fué la lactancia. Los síntomas y signos más frecuentes fueron: palidez (92.9%), hepatomegalia (85.7%), esplenomegalia (71.4%), fiebre (67.9%), linfadenopatía (60.7%), petequias y pérdida de peso (46.4%), diarrea (42.9%), sangrado (25%) e ictericia (21.4%). Un 25% de los pacientes presentó anemia grado IV (Hb <5 gr/dl), 50% grado III (Hb 6-8 gr/dl), 21.4% grado II (Hb 9-11 gr/dl) y sólo el 3.6% presentó anemia grado I, con una determinación de hemoglobina de 12.2 gr/dl. La trombocitopenia (plaquetas <50,000 mm<sup>3</sup>), se presentó en más de la mitad de los pacientes estudiados (60.7%) y por ende el riesgo de sangrado fue mayor. Diez pacientes (35.7%) tuvieron neutropenia severa (NT <500 mm<sup>3</sup>), siete (25%) presentaron neutropenia moderada (NT 500-1000 mm<sup>3</sup>), cuatro pacientes (14.3%) tuvieron neutropenia leve (NT 1001-1500), y siete pacientes (25%) no cursaron con neutropenia. La mayoría de los pacientes presentó hipertrigliceridemia (cifras >200 mg/dl) e hipofibrinogenemia (cifras <150mg/dl). De los 28 casos estudiados; 9 (32.1%) tuvieron evidencia de proceso infeccioso bacteriano o viral; en un paciente (3.6%) se aisló virus de la hepatitis B; en dos (7.1%) se encontraron anticuerpos contra el virus Epstein-Barr; en un caso (3.6%) sólo se sospechó infección viral y no se halló agente causal. En doce pacientes (42.9%) se documentó infección bacteriana sistémica; el germen más frecuente fue *Klebsiella pneumoniae*. En los casos restantes no se documentó proceso infeccioso. Diecisiete pacientes (60.7%) fallecieron, porcentaje similar a otras series. Es interesante subrayar la etiología multifactorial del SH y la importancia y la sencillez del aspirado de médula ósea para el diagnóstico del padecimiento.

**ENTEROPATIA PERDEDORA DE PROTEINAS EN HISTIOCITOSIS DE CELULAS DE LANGERHANS CONGENITA, REPORTE DE UN CASO. M.G. González Villarreal, M.T. Pompa Garza, R. E. De León Cantú.** Hospital Regional de Especialidades No. 25, IMSS. Monterrey, N.L. México.

La histiocitosis congénita es definida como la que ocurre desde el nacimiento hasta las primeras 6 semanas de vida. Puede presentarse como una afección a piel la cual es autolimitada, que tiende a la remisión espontánea o tratada con esteroides en forma sistémica. Otra forma de presentación es la sistémica con afección de la piel, hígado, bazo, médula ósea, pulmón, etc.. La enteropatía perdedora de proteínas se describe cuando se presenta infiltración severa y difusa de la mucosa intestinal por células histiocíticas, lo que representa un grado más severo de la enfermedad y con un curso fatal.

Se presenta el caso clínico de una menor de 2 meses de edad que refiere desde el nacimiento presentar lesiones papulo vesiculares hemorrágicas, diseminadas a cuero cabelludo, cara, tórax, abdomen, palmas y plantas además de evacuaciones semilíquidas en número de 10-12 al día, con hepatoesplenomegalia importante. En el aspirado de médula ósea se encontró infiltración 8-10% de histiocitos. El diagnóstico se realizó por biopsia de piel con tinción S 100. Además cursó con una enteropatía perdedora de proteínas ya que tenía unas proteínas totales de 1.9gr/dl, además de evacuaciones diarreicas, no se pudo confirmar el diagnóstico por biopsia de intestino, por problemas técnicos. La paciente recibió dexametasona y VP 16 con una evolución tórpida, falleciendo a los 3 semanas post-quimioterapia secundario a progresión de la enfermedad.

En los pacientes con dermatosis congénita debe de pensarse en una histiocitosis de células de Langerhans. La enteropatía perdedora de proteínas se presenta en caso de infiltración del tubo digestivo por histiocitos y debe de sospecharse en pacientes con diarrea e hipoproteinemía.