



## Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

### 242/2924 - ORIENTACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE JOB A PARTIR DE SIGNOS Y SÍNTOMAS AISLADOS EN PACIENTE JOVEN

F. Rubio Carballo<sup>a</sup>, A. Cantero Campos<sup>b</sup>, J. Ocón Hijano<sup>c</sup>, E. Fernández-Arroyo Naranjo<sup>a</sup>, P. Peinado Villén<sup>d</sup> y M. González Torres<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Motril Centro. Granada. <sup>b</sup>Médico Residente 1er año Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio Vélez de Benaudalla. Granada. <sup>c</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Almuñécar. Granada. <sup>d</sup>Médico Residente de 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antonio. Motril. Granada.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 25 años con historia de procesos infecciosos de repetición desde la infancia. Siendo niño sufre retraso en la dentición y varios episodios de eczemas, foliculitis, pustulosis, abscesos cutáneos, otitis,... que junto a niveles séricos elevados de IgE y un fenotipo compatible, llevan a su pediatra a establecer el diagnóstico de síndrome hiper-IgE. Consulta en Medicina Interna en varias ocasiones por la recurrencia de los abscesos cutáneos, requiriendo muchos de ellos drenaje quirúrgico. En noviembre de 2016 vuelve a Atención Primaria por nuevo proceso infeccioso. Tras revisar detenidamente los antecedentes personales, se deriva de nuevo a Medicina Interna donde se inicia un estudio más exhaustivo que incluye secuenciación genética. Se objetiva una mutación del gen STAT3, por lo que se concluye que se trata de una forma de síndrome hiper-IgE autosómico dominante (síndrome de Job). Actualmente se encuentra en tratamiento profiláctico con trimetoprim-sulfametoxazol y cuidado tópico con antisépticos, y se revisa la posibilidad de emplear gammaglobulinas en este contexto.

**Exploración y pruebas complementarias:** En la exploración física llama la atención una facies tosca con hipertelorismo. A nivel cutáneo se aprecian múltiples lesiones eritematosas maculopapulares no confluentes, con pustulosis y signos de foliculitis. También un absceso fluctuante en pantorrilla derecha con cierto eritema y aumento de la temperatura local.

**Juicio clínico:** Síndrome hiper-IgE autosómico dominante con infecciones cutáneas de repetición.

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome de Wiskott-Aldrich. Inmunodeficiencia combinada grave. Fibrosis quística. Enfermedad granulomatosa crónica. Dermatitis atópica grave. Infección por VIH.

**Comentario final:** Es importante tener en cuenta cada una de las consultas de nuestros pacientes e intentar buscar la relación entre ellas, pues muchas veces están enmarcadas dentro de síndromes cuyo tratamiento es más específico que el tratar individualmente cada síntoma.

#### Bibliografía

1. Woellner C, Gertz EM, Schäffer AA, et al. Mutations in STAT3 and diagnostic guidelines for hyper-IgE syndrome. J Allergy Clin Immunol. 2010;125:424.

**Palabras clave:** Síndrome hiper-IgE. Síndrome de Job. Gen STAT3.