

## Diagnóstico temprano y tratamiento adecuado para pacientes con inmunodeficiencia primaria

**L**a Semana Internacional de las IDP (WPIW) es una iniciativa mundial de concientización cuyo objetivo es mejorar la detección y el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias (IDP) como grupo importante y creciente de enfermedades.

Aunque antiguamente las inmunodeficiencias primarias eran consideradas como afecciones poco comunes que ocurrían a una de aproximadamente 10,000 personas, ahora se sabe que son mucho más frecuentes y pueden ocurrir a cualquier edad, incluida la adultez. Casi todos los pacientes que se hospitalizan por infecciones severas con riesgo para la vida, y los pacientes con infecciones menos severas, pero recurrentes, tienen una respuesta inmunológica anormal. Aun cuando con los conocimientos actuales, en muchos casos se logra detectar el problema con exactitud, en otros casos no se reconoce el defecto inmunológico primario. Casi cada mes, se descubre un nuevo defecto genético responsable de otra deficiencia inmunológica; sin embargo, para comprender cabalmente la interacción de los diferentes “actores” del sistema inmunológico, aún queda mucho camino por recorrer.

Todos los esfuerzos están orientados a resolver el papel de las células, de las moléculas, y de los diferentes órganos del funcionamiento normal de la respuesta inmunológica, a fin de mejorar la condición de los pacientes con trastornos de inmunodeficiencia. Aun así, lo que más importa es lograr la detección temprana de las diferentes formas clínicas de las inmunodeficiencias primarias. La detección temprana de cualquiera de sus formas mejora evidentemente la supervivencia de los pacientes y reduce la morbilidad. A modo de ejemplo, un trasplante de células madre para pacientes con inmunodeficiencias

severas combinadas, aquellos con déficit en la respuesta inmune celular así como humoral, durante los primeros tres meses de vida aumenta el índice de supervivencia a más del 95%, situación que antiguamente era una afección mortal. Asimismo, el trasplante temprano tiene un efecto considerable de ahorro de costos.<sup>1</sup>

La hipogammaglobulinemia y la deficiencia de anticuerpos es el defecto más común del sistema inmunológico que propicia infecciones serias, principalmente pulmonares. Cierta forma de anormalidad de los anticuerpos es parte de la gran mayoría de las diversas inmunodeficiencias. La demora en el diagnóstico de una deficiencia de anticuerpos y las neumonías recurrentes causan bronquiectasia, lo que puede conducir a deficiencias pulmonares que eleven el riesgo de mortalidad y morbilidad<sup>2</sup>. Las deficiencias de anticuerpos también pueden generar sinusitis recurrente, otitis y muchos otros tipos de infecciones. Por lo tanto, el tratamiento sustitutivo con inmunoglobulina debe comenzar tan pronto se establece el diagnóstico de hipogammaglobulinemia o deficiencia de anticuerpos.

En los últimos 30 años, el uso de inmunoglobulina intravenosa se convirtió en el estándar de tratamiento médico. La dosis debe calcularse para lograr una concentración mínima de más de 600 mg/dL o una dosis que mantenga al paciente libre de infecciones severas.

Recientemente, el uso de inmunoglobulina por vía subcutánea ha adquirido popularidad y en algunos países hasta el 90% de los pacientes recibe la inmunoglobulina en esta forma. Gracias a esto, se prescinde de la vía intravenosa y hay la posibilidad de dar el tratamiento en el hogar, lo que significa una comodidad para los pacientes<sup>3</sup>. Desafortunadamente, en algunas partes del mundo, el suministro de inmunoglobulina intravenosa o de la subcutánea es limitado y los pacientes no reciben el tratamiento adecuado.

Los grandes esfuerzos para mejorar los conocimientos de los médicos en todo el mundo y la concientización de la población general requiere un trabajo constante y continuo por parte de las organizaciones de pacientes, sobre todo de la Jeffrey Modell Foundation (JMF) y la Organización Internacional de Pacientes para la Inmunodeficiencia Primaria (IPOPI); también por parte de varias organizaciones de médicos como la Sociedad Europea para la Inmunodeficiencia Primaria (ESID), la Federación Europea de Sociedades Inmunológicas (EFIS), la Sociedad Latinoamericana para la Inmunodeficiencia (LASID), la Sociedad Africana para las Inmunodeficiencias (ASID), la Sociedad de Inmunología Clínica (CIS), el Grupo Internacional de Enfermeros para las Inmunodeficiencias (INGID), y la industria la Asociación Terapéutica de Proteínas Plasmáticas (PPTA).

La "Semana Internacional de las IDP" que se aproxima es una excelente oportunidad para lograr nuestro objetivo de educar a la comunidad médica y a la comunidad general sobre las IDP. Dicha concientización aumentará el diagnóstico oportuno y logrará un mejor acceso al tratamiento adecuado de niños y adultos cuyo pronóstico anteriormente era muy desfavorable.

**Dr. Amos Etzioni**

*Meyer Children's Hospital, 31096 Haifa, Israel.*

**Dr. Ricardo Sorensen**

*Department of Pediatrics Children's Hospital,  
200 Henry Clay Ave. New Orleans, LA 70118,  
Teléfono: (504) 896-9589, Fax: (504) 896-9311.*

## **SEMANA INTERNACIONAL DE LAS IDP**

Del 22 al 29 de abril de 2012.

## **MIEMBROS DEL COMITÉ DIRECTIVO DE LA SEMANA INTERNACIONAL DE LAS IDP**

Bousfiha A, Drabwell J, Espinosa F, Etzioni A, Farrugia A, Holland S, Modell F, Modell V, Prevot J, Schmidt R.E, Sorensen R, Vaughn G.

*Correspondencia: Dr. Ricardo Sorensen  
World PI Week, Interel, Greencoat House,  
Francis Street, London SW1P 1DH, UK.  
Correo electrónico: info@worldpiweek.org*

## **Referencias Bibliográficas**

1. Buckley RH. Transplantation of hematopoietic stem cells in human severe combined immunodeficiency- long term followup. *Immunol Res* 2011;49:25-43.
2. Resnick MD. Morbidity and mortality in common variable immunodeficiency over 4 decades. *Blood* 2011 (antes de la edición impresa).
3. Berger M. Choices of IgG replacement for PID: Subcutaneous IgG vs intravenous IgG and selection of optimal dose. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 2011;11:532-538.