

SEMANA INTERNACIONAL DE LAS IDP. DEL 22 AL 29 DE ABRIL DE 2012

## Diagnóstico temprano y tratamiento adecuado para mejorar y salvar la vida de los pacientes con inmunodeficiencia primaria

Amos Etzioni,\* Ricardo Sorensen\*\*

Si bien, antiguamente, las inmunodeficiencias primarias eran consideradas como un grupo de afecciones poco comunes que afectaban a una entre aproximadamente 10,000 personas, actualmente ése no es el caso. Ahora sabemos que las inmunodeficiencias primarias (IDP) son mucho más frecuentes y pueden producirse a cualquier edad, incluida la adultez. Básicamente, casi todos los pacientes que ingresan en el hospital con infecciones severas con riesgo de vida, y los pacientes con infecciones menos severas, pero recurrentes, tienen una respuesta inmunológica anormal. Si bien en muchos casos, con los conocimientos actuales, logramos detectar el defecto exacto, en otros casos se desconoce el defecto inmunológico primario. Casi todos los meses se descubre un nuevo defecto genético que genera otra deficiencia inmunológica, pero para comprender bien la interacción entre los diferentes «actores» del sistema inmunológico, aún queda un objetivo por lograr.

Todos nuestros esfuerzos están orientados en resolver el rol de las células, las moléculas, y los diferentes órganos del funcionamiento normal de la respuesta inmunológica a fin de mejorar la condición de los pacientes con trastornos de inmunodeficiencia. Sin embargo,

lo más importante que debemos lograr es la detección temprana de las diferentes presentaciones clínicas de las inmunodeficiencias primarias. La detección temprana de cualquiera de las diferentes formas de IDP mejora evidentemente la supervivencia y la morbilidad. A modo de ejemplo, la realización de un trasplante de células madre por inmunodeficiencias severas combinadas durante los primeros 3 meses de vida aumenta el índice de supervivencia a más del 95%, y antiguamente era una afección mortal. Así mismo, el trasplante temprano tiene un efecto muy importante de ahorro de costos.<sup>1</sup>

La hipogammaglobulinemia y la deficiencia de anticuerpos es el defecto más común del sistema inmunológico que genera infecciones serias principalmente en los pulmones. Cierta forma de anormalidad de los anticuerpos es parte de la gran mayoría de las diferentes inmunodeficiencias. La demora del diagnóstico de una deficiencia de anticuerpos y las neumonías recurrentes generarán bronquiectasia que puede implicar deficiencias pulmonares con mayor 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, la sustitución de inmunoglo-

www.medigraphic.org.mx

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

\*\* Médico, Department of Pediatrics Children's Hospital 200 Henry Clay Ave. New Orleans, LA 70118.

Para el Comité Directivo de la Semana Internacional 2012 de las IDP\*

\* La 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. La Semana Internacional de las IDP se celebra del 22 al 29 de abril y culmina el Día Internacional de la Inmunología el 29 de abril.

Los miembros del Comité Directivo de la Semana Internacional de las IDP son:

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

bulina debe comenzar si bien se realiza el estado de hipogammaglobulinemia o deficiencia de anticuerpos. En los últimos 30 años, el uso de inmunoglobulina intravenosa se convirtió en el estándar reconocido de atención médica y la dosis debe personalizarse a fin de lograr la concentración mínima de más de 600 mg/dL o una dosis para mantener al paciente libre de infecciones severas. Recientemente, el uso de inmunoglobulina subcutánea ha adquirido popularidad y en algunos países hasta el 90% de los pacientes son tratados con inmunoglobulina subcutánea. De esta forma, la sustracción de la vía intravenosa y la posibilidad de tratamiento en el hogar han aumentado la comodidad de los pacientes.<sup>3</sup> Desafortunadamente, en algunas partes del mundo el suministro de inmunoglobulina intravenosa o inmunoglobulina subcutánea es limitado y los pacientes no reciben la terapia adecuada.

Los grandes esfuerzos para mejorar los conocimientos de los médicos de todo el mundo y la concientización de la población general es un trabajo constante y continuo por parte de las organizaciones de pacientes, principalmente Jeffrey Modell Foundation (JMF) y la Organización Internacional de Pacientes para la Inmunodeficiencia Primaria (IPOPI) como así también por parte de varias organizaciones de médicos tales como la Sociedad Europea para la Inmunodeficiencia Primaria (ESID), la Federación Europea de Sociedades Inmunológicas (EFIS), la Sociedad Latinoamericana para la In-

munodeficiencia (LASID), la Sociedad Africana para las Inmunodeficiencias (ASID), y la Sociedad de Inmunología Clínica (CIS), enfermeros (INGID, el Grupo Internacional de Enfermeros para las Inmunodeficiencias), y la industria (PPTA, la Asociación Terapéutica de Proteínas Plasmáticas).

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

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Buckley RH. Transplantation of hematopoietic stem cell in human severe combined immunodeficiency- long term follow-up. *Immunol Res* 2011; 49: 25-43.
2. Resnick et al. Morbidity and mortality in CVID 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: 532-8.

Dirección para correspondencia:  
Amos Etzioni  
World PI Week, Interel,  
Greencoat House, Francis Street,  
London SW1P 1DH, UK.  
E-mail: info@worldpiweek.org