

## Inmunodeficiencias primarias

**L**as Inmunodeficiencias primarias (IP) se consideraban hasta hace poco enfermedades raras, afectando aproximadamente 1 de cada 10,000 individuos, en su mayoría niños. Como se señalará en este comunicado, consideramos que en la actualidad, la incidencia y prevalencia es mucho mayor.

Hace muchos años, el Doctor Fred Rosen, señaló que las inmunodeficiencias son **urgencias pediátricas**. El reconocimiento temprano de cualquiera de las diferentes formas de IP, sin duda, mejora los resultados. Por ejemplo, un trasplante de células progenitoras hematopoyéticas en pacientes con inmunodeficiencia combinada grave (IDCG), en los primeros tres meses de vida, incrementa la supervivencia de estos niños a más del 95%, enfermedad que en el pasado siempre era letal. Con el uso de nuevas técnicas genéticas el número de genes encontrados, causantes de defectos en el sistema inmune, va en aumento día con día, con más de 200 diferentes entidades descritas hasta el momento. Esto ha tenido un gran impacto en los pacientes y sus familias por varias razones. Primero y más importante, podemos ofrecer el mejor y más adecuado tratamiento a los pacientes. La terapia génica ya se ha realizado con éxito en pacientes con IDCG por las mutaciones del gen RAG y la deficiencia de desaminasa de adenosina. Segundo, en muchos niños en quienes el diagnóstico no estaba claro, ahora pueden tener un diagnóstico definitivo seguido por un tratamiento apropiado. Definir un defecto genético en la familia puede ayudar en la planificación familiar futura y existe la posibilidad de un diagnóstico prenatal en muchos casos.

El nuevo tamiz neonatal, usando la técnica desarrollada por la Dra. Jennifer Puck, con la prueba de TREC, ya ha sido recomendado por la Secretaría de Salud de los Estados

Unidos. El tamizaje de recién nacidos ayudará a descubrir pacientes aun antes de que ocurra un evento infeccioso serio. Aumentar la conciencia sobre las IP ha tenido gran impacto en los pacientes que padecen estas enfermedades. Se sabe bien que las infecciones pulmonares son muy comunes en estos casos. El retraso en el diagnóstico y en consecuencia, neumonías recurrentes, a menudo causan bronquiectasias, lo cual causa daño y falla pulmonar. Muchos de nosotros aún recordamos los tiempos cuando teníamos que tratar a nuestros pacientes con inmunoglobulina intramuscular, lo cual era extremadamente doloroso y tenía efectos secundarios. En los últimos 30 años, el uso de la inmunoglobulina intravenosa (IGIV) se convirtió en el estándar de tratamiento y recientemente, la inmunoglobulina subcutánea (IGSC) está ganando popularidad. Esto alentará la posibilidad de dar tratamiento en el hogar, lo que aumentará el apego del paciente.

Hasta hace poco, estudiábamos solamente los defectos del sistema inmune adaptativo (linfocitos T y B). En la actualidad la atención se dirige también al sistema inmune innato. La gran contribución del Dr. Jean-Laurent Casanova es que ha identificado muchos defectos del sistema inmune innato. El Dr. Casanova describió niños con episodios infecciosos graves, que podrían haber requerido tratamiento en una sala de cuidados intensivos. En estos casos no se encontraban defectos en el sistema inmune. Estas enfermedades graves podrían haberse atribuido a “mala suerte”, pero hoy sabemos que es más probable que se trate de “genes malos” que aún faltan por describir e identificar. Además, el polimorfismo de muchos genes también puede ayudar a explicar la mayor susceptibilidad a infecciones. Eventualmente esto conducirá al desarrollo de nuevos agentes terapéuticos biológicos dirigidos a corregir un defecto específico.

Se realiza un gran esfuerzo para mejorar el conocimiento de médicos de todo el mundo y la conciencia de

la población general sobre estas enfermedades. Es el trabajo continuo realizado por organizaciones de pacientes, principalmente la Fundación Jeffrey Modell (JMF), la Fundación de Deficiencias Inmunes (IDF) y la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencia Primaria (IPOPI), así como varias organizaciones médicas, tales como la Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID), la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias (ESID), y la Sociedad de Inmunología Clínica (CIS).

La **Semana Mundial de Inmunodeficiencias Primarias (SMIP)** es una excelente oportunidad para tratar de lograr nuestro objetivo: que la comunidad médica y el público sepan más sobre IP y que se hagan diagnósticos

tempranos y mejores tratamientos. Hay evidencia que muestra mejores resultados cuando se hace un diagnóstico temprano. Estamos convencidos de lo que dijo el Dr. Robert A Good, padre de la Inmunología Clínica, cuando se describió el primer defecto genético molecular en IP:

***“Este no es el principio del fin, sino sólo el fin del comienzo en el campo de las IP”***

**Dr. Amos Etzioni**

**en nombre del Comité Directivo de la SMIP.**

*Presidente de la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias  
Traducción realizada por el Dr. Francisco Espinosa-Rosales. Investigador en Ciencias Médicas*