



Artículo original

## Registro de inmunodeficiencias primarias del Hospital Materno Infantil del Estado de México

### Registry of primary immunodeficiencies of the Maternal Childhood Hospital of the State of Mexico

Itzayana Elisabel Ortega-Franco,\* Óscar Zavaleta-Martínez,\* Mónica Martin-De Saro,\*  
Lizbeth Blancas Galicia,† Sara Elba Espinosa Padilla†

\* Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil ISSEMyM. Toluca, Estado de México.

† Unidad de Investigación en Inmunodeficiencias. Instituto Nacional de Pediatría.

**Citar como:** Ortega-Franco IE, Zavaleta-Martínez Ó, Martin-De Saro M, Blancas GL, Espinosa PSE. Registro de inmunodeficiencias primarias del Hospital Materno Infantil del Estado de México. *Alergia Asma Inmunol Pediatr.* 2023; 32 (1-3): 17-22. <https://dx.doi.org/10.35366/115242>

#### RESUMEN

**Introducción:** las inmunodeficiencias primarias (IDP), o errores innatos de la inmunidad (EII), son un grupo de más de 406 enfermedades de origen genético con alteración cuantitativa y/o funcional de mecanismos de la respuesta inmunológica. **Objetivos:** realizar registro de las inmunodeficiencias primarias del Hospital Materno Infantil ISSEMyM desde enero de 2005 a diciembre de 2020. **Material y métodos:** estudio observacional, descriptivo, de una serie de casos, utilizando expedientes clínicos. **Resultados:** se registraron 33 pacientes, 42.4% mujeres y 57.5% hombres. El EII más frecuente fue la deficiencia de anticuerpos (45.4%). El promedio de edad al diagnóstico fue de 4.4 años. El sistema más afectado fue el respiratorio (50%). El municipio con más frecuencia de casos fue Almoloya de Juárez (9.09%). Se reportó ausencia de antecedentes familiares en 84.8% y presente en 15.1%. Dentro de los estudios iniciales predominó la biometría hemática (69.6%). El promedio de tiempo desde el inicio de los síntomas al diagnóstico fue de 2.6 años. **Conclusiones:** los pacientes con inmunodeficiencias primarias de nuestro hospital tienen la misma distribución de edad y sexo observada en estudios internacionales; su conocimiento permitirá un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno para mejorar la calidad de vida y el pronóstico a largo plazo.

**Palabras clave:** inmunodeficiencia, registro, pediatría.

#### ABSTRACT

**Introduction:** primary immunodeficiencies (PID), inborn error of immunity (IEI), are a group of more than 406 diseases of genetic origin with quantitative and/or functional alteration of mechanisms of the immune response. **Objectives:** to register primary immunodeficiencies in the ISSEMyM Maternal and Child Hospital from January 2005 to December 2020. **Material and methods:** descriptive observational study of a series of cases, using clinical records. **Results:** 33 patients were registered, 42.4% women and 57.5% men. The most common IEI was antibody deficiency (45.4%). The average age at diagnosis was 4.4 years. The most affected system was the respiratory system (50%). The municipality with the highest frequency of cases was Almoloya de Juárez (9.09%). Absence of family history was reported in 84.8% and present in 15.1%. Within the initial studies, hematic biometry predominated (69.6%). The average time from the onset of symptoms to diagnosis was 2.6 years. **Conclusions:** patients with primary immunodeficiency in our hospital have the same age and sex distribution observed in international studies; its knowledge will allow an early diagnosis and timely treatment to improve the quality of life and long-term prognosis.

**Keywords:** immunodeficiency, registry, pediatrics.

Recibido: 11/01/2022. Aceptado: 21/01/2022.

Correspondencia:

Itzayana Elisabel Ortega-Franco

Avenida Alfredo del Mazo S/N, Col. Científicos, Toluca, Estado de México.

E-mail: ortegafr3@hotmail.com



## INTRODUCCIÓN

Las inmunodeficiencias primarias (IDP), también llamados errores innatos de la inmunidad, son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios ocasionados por defectos del desarrollo o función del sistema inmunológico, la mayoría se manifiesta a edad temprana por infecciones, datos de malignidad o por desregulación en la respuesta inmune, ya sea autoinflamación, autoinmunidad o alergia.<sup>1</sup>

Las IDP son un grupo de más de 406 enfermedades de origen genético. Los dos tipos de transmisión hereditaria más frecuentes son el ligado al cromosoma X y el autosómico recesivo.<sup>2</sup> En la actualidad, se sabe que afecta a uno de cada 1,200-2,000 individuos, con prevalencia creciente debido a un mayor reconocimiento. En México las IDP afectan a más de 200,000 personas, uno de cada 500 niños y niñas presenta una IDP y uno de cada 8,000 tiene una forma grave y mortal.<sup>3</sup> Las IDP son más frecuentes en hombres debido al patrón de herencia ligado al cromosoma X. En cuanto a la clasificación, son más frecuentes las IDP que afectan al sistema humoral.<sup>4</sup> La clasificación, de acuerdo con la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS) 2019, se muestra en la *Tabla 1*.

Las IDP pueden evidenciarse a cualquier edad, sin embargo, con frecuencia se manifiestan durante la infancia (55% del total de casos). La inmunodeficiencia combinada severa afecta la respuesta inmune humoral y celular y se presenta desde el nacimiento.<sup>1</sup> Las IDP pueden empezar con infecciones recurrentes en la infancia cursando con fiebre persistente, la falta de respuesta a antibióticos orales y/o la necesidad de antibióticos intravenosos u hospitalización,<sup>5</sup> infecciones por un patógeno inusual, complicaciones poco frecuentes (mastoiditis, derrame pleural, absceso) o alteraciones analíticas o en las pruebas de imagen persistentes (leucocitosis, aumento de VSG [velocidad de sedimentación globular] o PCR, etcétera) (*Tabla 2*).<sup>6</sup>

**Tabla 1: Clasificación de las inmunodeficiencias primarias (IDP).**

1. Inmunodeficiencias que afectan la inmunidad celular y humoral
2. Inmunodeficiencias combinadas con enfermedades asociadas o características sindrómicas
3. Deficiencias predominantemente de anticuerpos
4. Enfermedades por disregulación inmune
5. Defectos congénitos de los fagocitos en número, función o ambos
6. Defectos de la inmunidad innata e intrínseca
7. Enfermedades autoinflamatorias
8. Deficiencias de complemento
9. Falla de médula ósea
10. Fenocopias de IDP

**Tabla 2: Signos de alarma de inmunodeficiencia primaria adaptada y ampliada de Jeffrey Modell Foundation.<sup>6</sup>**

1. $\geq 6$ -8 otitis media aguda en un año
2. $\geq 2$ neumonías (confirmadas) en un año
3. $\geq 2$ sinusitis en un año
4. $\geq 2$ meningitis u otras infecciones graves
5. $\geq 2$ infecciones de tejidos profundos en un año o de localización no habitual
6. Infecciones recurrentes cutáneas profundas o abscesos viscerales
7. Necesidad frecuente de usar antibioterapia intravenosa para curar infecciones
8. Infecciones por microorganismos no habituales u oportunistas
9. Historia familiar de inmunodeficiencias o infecciones recurrentes
10. Fenómenos autoinmunes frecuentes
11. Muguet o candidiasis cutánea en paciente mayor de un año
12. Rasgos dismórficos asociados a infecciones frecuentes
13. Infecciones postvacunales tras vacunas de virus vivos
14. Retraso de más de 4 semanas en la caída del cordón umbilical
15. IgE $> 2,000$ UI/L sin otra causa aparente (sobre todo con infecciones cutáneas o respiratorias graves o recurrentes)
16. Fiebre recurrente o persistente
17. Bronquiectasias sin causa aparente
18. Microorganismos comunes que producen clínica grave o infecciones recurrentes o complicaciones poco habituales
19. Retraso del desarrollo y crecimiento
20. Diarrea persistente en niños $< 6$ años y sobre todo $< 3$ años

Pueden presentar antecedente familiar de muerte infantil sin una etiología determinada, peso y talla bajos. La ausencia de amígdalas y ganglios se observa en las agammaglobulinemias, así como la ausencia de timo en la inmunodeficiencia combinada severa o síndrome de DiGeorge. En ocasiones tienen un fenotipo clínico característico como implantación baja de orejas, micrognatia, hipertelorismo, úvula bífida y defectos cardiacos en el síndrome de DiGeorge.<sup>7</sup> Tienen mayor riesgo de presentar eventos autoinmunes como anemia hemolítica, lupus eritematoso sistémico o anemia perniciosa, y de padecer neoplasias, principalmente linfoma.<sup>1</sup>

A nivel internacional existen organismos que tienen entre sus objetivos el registro de las IDP en una base global; la primera es la Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID, por sus siglas en inglés). En México son varios los centros principales que forman parte de la red LASID, entre éstos se encuentran: Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias (SSA), Centro Médico Nacional Siglo XXI (IMSS), Instituto Nacional de Pediatría (SSA), Hospital Infantil de México «Federico Gómez» (SSA), Centro Médico Nacional 20 de Noviembre (ISSSTE), Unidad Médica de Alta Especialidad de Monterrey No. 25 (IMSS).<sup>8</sup> De manera reciente, el Hospital Materno Infantil ISSEMyM se ha inscrito como Centro de Registro. El desconocimiento de las IDP por los profesionales de la salud lleva, con frecuencia, a un infradiagnóstico o a retraso en el diagnóstico,

con morbimortalidad significativa e importante impacto social y económico. El objetivo de este trabajo es conocer el número y las características de las inmunodeficiencias primarias de pacientes pediátricos en un Hospital Materno Infantil en Toluca, México (ISSEMyM).

## MATERIAL Y MÉTODOS

El diseño del estudio es observacional, descriptivo. Serie de casos. El universo de trabajo son los expedientes de pacientes pediátricos del Hospital Materno Infantil ISSEMyM Toluca, Estado de México, con inmunodeficiencia primaria diagnosticados de enero de 2005 a diciembre de 2020.

Se incluyeron todos los expedientes clínicos completos de pacientes registrados con diagnóstico de inmunodeficiencia primaria ya establecida que llevan seguimiento clínico en esta unidad médica. El tipo de muestreo no probabilístico se utilizó para casos consecutivos. Se realizó estadística descriptiva.

## RESULTADOS

Se registraron 33 pacientes (14 femeninos y 19 masculinos). El tipo de IDP más frecuente fue la deficiencia de anticuerpos con 15 pacientes (45.4%), seguido de defectos congénitos del número o función de fagocitos en 11 pacientes (33.3%). Tres pacientes (9.09%) con inmunodeficiencia combinada con asociación o característica de síndrome (síndrome de DiGeorge), dos (6.06%) con enfermedades de la desregulación inmunológica (síndrome de Griscelli tipo 2 y linfocitosis hemofagocítica familiar [FHL] con defecto congénito desconocido), un paciente con defecto de la inmunidad intrínseca e innata y un paciente con IDP del tipo trastorno autoinflamatorio. El subtipo más frecuente fue la deficiencia aislada de subclase de IgG con seis pacientes, lo cual corresponde a 40% del total de tipo de deficiencia de anticuerpos, seguido de agammaglobulinemia ligada al cromosoma X con cinco pacientes (33.3%) (Tabla 3).

En este estudio, 31 (93.9%) de los 33 pacientes pediátricos registrados pertenecen a 24 de los 125 municipios que conforman el Estado de México y se encontró que la mayoría pertenece al municipio de Almoloya de Juárez con tres pacientes (9.09%) (Tabla 4).

El sexo más afectado fue el masculino con 19 pacientes (57.5%) versus el femenino con 14 pacientes (42.4%). En el sexo masculino el tipo de IDP más frecuente fue la deficiencia de anticuerpos, dentro del cual el subtipo más frecuente fue la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X.

Los pacientes de entre uno a cinco años de edad al momento del diagnóstico (45.4% de todos los casos) fueron los más afectados, el promedio de edad fue de 4.4 años, seguido de los pacientes de cinco a 10 años. La mediana es de 3.9 años de edad. La moda es de 4.7 y 8 años de

edad. Se encontraron cinco casos (15.1%) menores de un año de edad y tres casos (9.09%) mayores de 10 años de edad. El de menor frecuencia fue el grupo de seis meses a un año con dos pacientes.

Se encontró en 28 pacientes (84.8%) ausencia de antecedente familiar y en cinco (15.1%) se reportó presente; algunos de ellos fueron: tío materno con probable enfermedad granulomatosa crónica con muerte a edad temprana de un paciente con enfermedad granulomatosa crónica, antecedente de hermana finada a los 22 meses de edad de paciente con defecto del antagonista del receptor IL-1 y tío materno finado a los tres meses por neumonía grave de paciente con síndrome de Kostmann. Se reportaron tres casos de consanguinidad, los cuales corresponden a hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia, deficiencia de anticuerpos y síndrome de Griscelli.

La mayoría de los pacientes del estudio tenía comprometido un sistema del cuerpo humano, que corresponde a 51.5% (17 pacientes), seguido de afectación de dos sistemas en 30.0% (10 pacientes). Sólo en dos pacientes (6.06%) estaban comprometidos tres sistemas y en cuatro pacientes estaban comprometidos cuatro sistemas que corresponden a inmunodeficiencia común variable, síndrome de Kostmann, neutropenia congénita/glucogenosis tipo 1 y defecto del antagonista del receptor IL-1. En 24 pacientes (72.7%) se observó compromiso respiratorio, siendo éste el de mayor frecuencia y en ocho pacientes (24.2%) compromiso gastrointestinal que, además de esto, cursaban simultáneamente con compromiso respiratorio (Figura 1).

El estudio inicial se realizó con base en la sospecha clínica de inmunodeficiencia primaria, siendo la biometría hemática, perfil de inmunoglobulinas, parte de los estudios iniciales debido a que la neutropenia, linfopenia, anemia, plaquetopenia e hipogammaglobulinemia pueden ser el hallazgo inicial. Dentro de los estudios especializados se realizó con más frecuencia la citometría de flujo y otros estudios como la 1,2,3 DHR (dihidrorodamina) en el caso de enfermedad granulomatosa crónica (EGC). El estudio molecular se realizó en seis pacientes, uno con ALX (agammaglobulinemia ligada al cromosoma X), tres con síndrome de DiGeorge, uno con EGC y uno con defecto en el receptor B1 de la IL-12.

Se encontró que el tiempo promedio de diagnóstico desde el inicio de los síntomas fue de 2.6 años, siendo el intervalo de 1.1 a tres años el de mayor frecuencia con 30.3% del registro. La mediana es de 1.5 años y la moda es de 11 meses y 1.5 años.

En sólo dos de los 33 casos (6.06%) se reportó fallecimiento, cuyos casos fueron en la FHL con defecto genético desconocido que presentó hipertensión intracraneal y falla orgánica múltiple y en la enfermedad granulomatosa crónica presentando hemorragia pulmonar y sangrado de tubo digestivo.

**Tabla 3: Tipos y subtipos de inmunodeficiencias primarias (IDP).**

Tipo de IDP de acuerdo a la IUIS 2019	Subtipo de IDP	Casos registrados
II. Inmunodeficiencia combinada con asociación o características de síndrome	Defectos tímicos con anomalías congénitas adicionales: <ul style="list-style-type: none"> <li>• DiGeorge/velocardiofacial Sd. Crom 22q11.2</li> </ul>	3
III. Deficiencia predominantemente de anticuerpos	→ Hipogammaglobulinemia	5
	Células B ausentes: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Agammaglobulinemia ligada al X</li> </ul>	1
	→ Hipogammaglobulinemia	1
	Células B mayor a 1%: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenotipo de inmunodeficiencia común variable</li> </ul>	1
	→ Otras deficiencias de anticuerpos	1
	Isotipo, cadena ligera o deficiencias funcionales con generalmente NI números de células B: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia selectiva de IgA</li> </ul>	1
	→ Otras deficiencias de anticuerpos	1
	Isotipo, cadena ligera o deficiencias funcionales con generalmente NI números de células B: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia</li> </ul>	6
	→ Otras deficiencias de anticuerpos	1
	Isotipo, cadena ligera o deficiencias funcionales con generalmente NI números de células B: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia aislada de subclase de IgG</li> </ul>	1
IV. Enfermedades de la desregulación inmunológica	→ Otras deficiencias de anticuerpos	1
	Isotipo, cadena ligera o deficiencias funcionales con generalmente NI números de células B: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Otras hipogammaglobulinemias</li> </ul>	1
	→ Linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) y susceptibilidad al virus de Epstein-Barr (VEB)	1
	Linfohistiocitosis hemofagocítica: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipopigmentación: síndrome de Griscelli tipo 2</li> </ul>	1
V. Defectos congénitos del número de fagocitos, función o ambos	→ Linfohistiocitosis hemofagocítica (HLH) y susceptibilidad al VEB	1
	Linfohistiocitosis hemofagocítica: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndromes de linfohistiocitosis hemofagocítica familiar (FHL):</li> </ul>	1
	FHL con defecto genético desconocido	1
	→ Neutropenia (sin anti-PMN)	1
	Síndrome asociado: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 1b</li> </ul>	1
	→ Neutropenia (sin anti-PMN)	1
	No síndrome asociado: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia de HAX1 (enfermedad de Kostmann)</li> </ul>	1
→ Defectos del estallido respiratorio <ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad granulomatosa crónica, Gen CYBB</li> </ul>	2	
V. Defectos congénitos del fagocito	→ Neutropenia (sin anti-PMN)	2
	• Otras neutropenias: neutropenia cíclica con defecto genético desconocido	6
VI. Defectos en la inmunidad intrínseca e innata	→ Defectos funcionales	6
	Defectos de la motilidad: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fibrosis quística</li> </ul>	1
VII. Trastornos autoinflamatorios	→ Susceptibilidad mendeliana a la enfermedad por micobacterias (MSMD)	1
	Fenotipos moderados: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia de la cadena b1 del receptor de IL-12 e IL-23</li> </ul>	1
VII. Trastornos autoinflamatorios	Condiciones no relacionadas al inflammasoma: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia del antagonista del receptor de interleucina 1 (DIRA)</li> </ul>	1

**Tabla 4: Municipios con casos reportados de inmunodeficiencias primarias (IDP).**

Municipio del Estado de México	Número de casos de IDP
Almoloya de Juárez	3
Toluca	2
Calixtlahuaca	2
Zinacantepec	2
Lerma	2
Atzacmulco	2
Huixquilucan	1
Tejupilco	1
Ixtlahuaca	1
Valle de Chalco	1
Temascalcingo	1
Metepec	1
Coatepec Harinas	1
Valle de Bravo	1
Temoaya	1
Santiago Tianguistenco	1
Timilpan	1
Calimaya	1
Ecatepec	1
Naucalpan de Juárez	1
Ecatingo	1
San Juan Tláhuac (CDMX)	1
Purépero (Michoacán)	1
Tenango del Valle	1
Sulpetec	1
Ixtapan de la Sal	1

## DISCUSIÓN

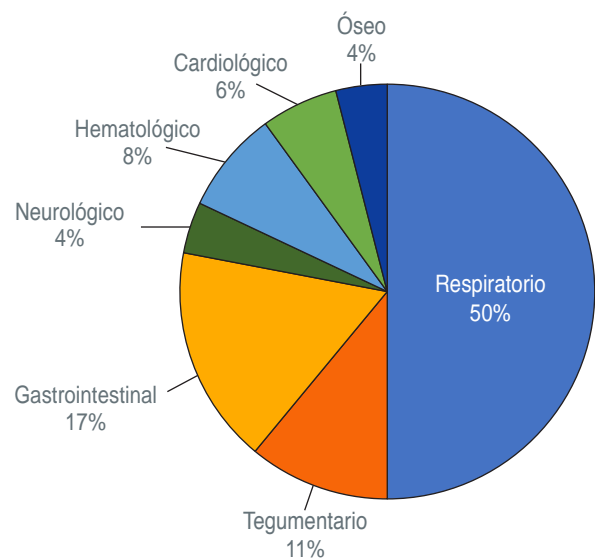
Las IDP, descritas por primera vez hace más de 60 años, son un grupo heterogéneo de desórdenes de origen hereditario que afectan la inmunidad específica de tipo celular y humoral o los mecanismos de defensa no específicos del huésped.<sup>1</sup> En nuestra población de estudio, pacientes pediátricos con IDP que han acudido al Hospital Materno Infantil ISSEMyM Toluca, Estado de México, de enero de 2005 a diciembre de 2020 se presentan con predominio de deficiencia de anticuerpos, cuya frecuencia es similar a la reportada en la literatura.<sup>3,8-12</sup> En cuanto a la frecuencia de IDP registrado por la Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID, por sus siglas en inglés) hasta septiembre de 2021 se tiene en orden de frecuencia: inmunodeficiencia común variable sin defecto genético especificado, agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, otras hipogammaglobulinemias, ataxia telangiectasia, deficiencia de anticuerpos específicos con niveles normales de inmunoglobulinas con células B normales y agammaglobulinemia con defecto genético desconocido.<sup>13</sup> El desglose de los diagnósticos en los subgrupos más comunes fue consistente con la información derivada de otros registros nacionales, en los cuales los síndromes

de deficiencia de anticuerpos son los identificados con mayor frecuencia.

El Centro Jeffrey Modell de la Universidad de Antioquia en Medellín, Colombia, entre 1987 y 2017 diagnosticó 891 pacientes con IDP (59.5% del sexo masculino) y 79.4% fue diagnosticado antes de los 19 años. La clasificación de los pacientes fue inmunodeficiencias que afectan la inmunidad celular y humoral (3.7%), síndromes asociados con inmunodeficiencia combinada (8.6%), deficiencias predominantemente de anticuerpos (74.4%), enfermedades por desregulación inmune (2%), defectos en células fagocíticas (4.3%), defectos de la inmunidad innata e intrínseca (5.7%), enfermedades autoinflamatorias (0.6%) y deficiencias del complemento (0.7%).<sup>14</sup>

En España se describen las características de 189 pacientes pediátricos, separados por grupos, en quienes se identificó déficit selectivo de IgA en 28%, síndrome de delección 22q11 en 12%, inmunodeficiencia combinada grave en 9.5%, inmunodeficiencia común variable en 9%, enfermedad granulomatosa crónica en 6.3%, síndrome de Wiskott-Aldrich en 6.3%, neutropenia congénita grave en 5.8% y agammaglobulinemia ligada al cromosoma X en 2.6%.<sup>15</sup>

La bibliografía reporta que 90% de los casos de las IDP se manifiestan en los primeros cinco años de vida, 40% durante el primer año y 95% antes de los 16 años. En un registro colombiano los pacientes entre uno y cinco años de edad (33% de todos los casos) fueron los más afectados, seguidos de los pacientes de seis a 11 meses, incluidos 17 casos; 21 casos correspondieron a pacientes menores de un año de edad; 80% de los niños afectados eran del sexo masculino.<sup>12</sup> Esto coincide con nuestro registro en el



**Figura 1:** Sistemas comprometidos en pacientes con inmunodeficiencias primarias (IDP).

que se encontró que el grupo de los pacientes entre uno a cinco años de edad al momento del diagnóstico (45.4% del total) fueron los más afectados.

En la literatura se reporta mayor predominio en el sexo masculino (60 a 80% de los casos), con una proporción de cinco hombres por una mujer.<sup>12</sup> Dado que algunas IDP se heredan por un patrón ligado al cromosoma X, quizá no sea sorprendente que exista un predominio masculino. Coincidiendo con nuestra serie de casos pediátricos, el sexo más frecuentemente afectado fue el masculino con 19 pacientes (57.5%). Asimismo, se reporta en la literatura presencia de antecedentes familiares con muertes a edades tempranas e infecciones severas (25% portadores familiares). En nuestro registro estuvo presente el antecedente familiar en 15.1% de los casos, no obstante, es importante mencionar que la ausencia de éste no excluye la posibilidad de una IDP debido a que pueden darse alguna de las siguientes situaciones: la madre es portadora de una enfermedad ligada al cromosoma y ella no lo sabe, ambos padres son portadores de una enfermedad autosómica recesiva, la anomalía genética es *de novo*, por una mutación durante el proceso de fertilización del espermatozoide al ovocito.<sup>8</sup> En tres casos se reportó consanguinidad, lo cual apoya el patrón de herencia autosómica recesiva.

La mayoría de los estudios, no sólo en Latinoamérica, sino en Europa, refleja que las inmunodeficiencias son entidades en las que la afección principal es el sistema respiratorio (más de 90% de los pacientes).<sup>16</sup> Al igual que en nuestra serie, ya sea solo o con otros sistemas, la neumonía es una de las manifestaciones más frecuentes.

En un registro de alta especialidad en México, el retraso en el diagnóstico fue de un promedio de 5.5 años. Estudios de pacientes adultos con inmunodeficiencia común variable indican que la media de edad de inicio de los síntomas fue a los 13 años, con una mediana de edad al diagnóstico de 19 años y un retraso diagnóstico de 12.5 años.<sup>9</sup> En nuestra serie fue de 2.4 años, lo cual sigue constituyendo un problema. Por lo general, encontramos que las inmunodeficiencias que cursan con infecciones severas durante el primer año de vida se pueden diagnosticar antes del año del inicio de los síntomas (inmunodeficiencia combinada severa). Sin embargo, en las inmunodeficiencias que cursan con infecciones moderadas existe un retraso que puede llegar a los 14 años; sólo después de una serie de eventos infecciosos se comienza a sospechar de la alteración del sistema inmunitario.<sup>2</sup>

## CONCLUSIONES

El retraso en el diagnóstico es preocupante, ya que los pacientes presentan más de una manifestación clínica antes del diagnóstico final, esta situación se observa en estudios internacionales, lo cual constituye un problema, puesto que

las consecuencias del diagnóstico tardío afectan la calidad y expectativa de vida en estos pacientes. Este registro servirá como línea de investigación para futuros estudios médicos que ayuden a incrementar el conocimiento sobre estas enfermedades, para su diagnóstico y tratamiento oportuno.

## REFERENCIAS

- Hernández C, Espinosa F, Espinosa SE, Hernández AR, Blancas L. Conceptos básicos de las inmunodeficiencias primarias. *Rev Alerg Méx.* 2016; 63 (2): 180-189.
- Bousfiha A, Jeddane L, Picard C, Al-Herz W, Aila F, Chatila T et al. Human inborn errors of immunity: 2019 update of the IUIS phenotypical classification. *J Clin Immunol.* 2020; 40 (1): 66-81.
- Fumeni.org.mx. Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias. Estadísticas-Registro de IDPs 2015. Fumeni.org.mx. [Consultado 04 de octubre del 2019] Disponible en: [https://fumeni.org.mx/wp-content/uploads/2016/01/Estadísticas\\_LASID-2015-Dez.pdf](https://fumeni.org.mx/wp-content/uploads/2016/01/Estadísticas_LASID-2015-Dez.pdf)
- Muriel R, Treviño G, Murata C, Staines AT, Yamazaki MA, Espinosa SE et al. Calidad de vida de los pacientes con inmunodeficiencias primarias de anticuerpos. *Acta Pediatr Mex.* 2016; 37: 17-25.
- Millán C, Rodríguez P, Del Rosal T, Corral D, Méndez A. Utilidad de una consulta especializada en inmunodeficiencias primarias. *An Pediatr (Barc).* 2019; 91 (6): 408-409.
- Martín Peinador Y, Jiménez Alés R, Suárez Rodríguez A, Berghezan Suarez A, Morillo Gutierrez B, Morales Senosiaín D. Niño con infecciones de repetición. Informe de la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria, Grupo de Patología Infecciosa. 2016. Disponible en: <https://www.aepap.org/grupos/grupo-depatologia-infecciosa/contenido/documentos-del-gpi>
- Chinn IK, Orange JS. Immunodeficiency disorders. *Pediatr Rev.* 2019; 40 (5): 229-242.
- De Campos G, Vargas M, Castrejón M, Espinosa S, Blancas L, Medina E. Registro de inmunodeficiencias primarias en un Centro Médico de Alta Especialidad en México. *Alerg Asma Inmunol Pediatr.* 2013; 22 (1): 8-10.
- Pérez N, Liberatore D, Oleastro M, Bedzrodnik L, Rosenzweig S, Cantisano C et al. Registro argentino de inmunodeficiencias primarias: Segundo informe. *Arch Argent Pediatr.* 2007; 105 (5): 453-460.
- García D, Matos E, Inocente R, Mendoza D, Chalco J, López M et al. Recuento poblacional linfocitario como primera aproximación al diagnóstico de inmunodeficiencias primarias. *Rev Perú Med Exp Salud Pública.* 2019; 36 (3): 454-458.
- García-Torres DA, Macías-Robles AP, Pérez-Jiménez L, Rodríguez-Saldaña MB, Albores-Chávez YF, Tlacuilo-Parra A et al. Características clínicas de las inmunodeficiencias primarias en niños de un hospital de tercer nivel. *Rev Alerg Méx.* 2020; 67 (3): 202-213.
- Pedraza A, Vargas M, Ramírez J. Registro de inmunodeficiencias primarias en niños en un hospital de cuarto nivel. Bogotá, 2010-2016. *Rev Alerg Mex.* 2018; 65 (4): 341-348.
- lasidregistry.org. Latin American Society for Immunodeficiencies. [Consultada el 14 de marzo del 2021] Disponible en: <https://lasidregistry.org/lasid/statistics/general>
- Riaño-Cardozo LR, Correa-Vargas N, Gallón-Duque A, Orrego JC, Franco JL. Reporte epidemiológico de Inmunodeficiencias primarias en el Centro Jeffrey Modell de Colombia: 1987-2017. *Rev Alerg Mex.* 2018; 65 Supl 1: 139-140.
- Martín-Nalda A, Soler-Palacín P, Español-Borén T, Urgelles C, Díaz-de Heredia-Rubio C, Figueras-Nadal C. Espectro de las inmunodeficiencias primarias en un hospital de tercer nivel en un periodo de 10 años. *An Pediatr.* 2011; 74 (2): 74-83.
- López G. Los linfocitos B y las inmunodeficiencias primarias. *Rev Alerg Méx.* 2016; 63 (1): 58-70.