

CARTAS AL EDITOR

Diagnóstico temprano y tratamiento adecuado de los pacientes con inmunodeficiencia primaria

Early diagnosis and adequate treatment of patients with primary immunodeficiency

Amos Etzioni,¹ Ricardo Sorensen,² Comité Directivo de la Semana Internacional 2012 de las inmunodeficiencias primarias³

A pesar de que, anteriormente, las inmunodeficiencias primarias eran consideradas como un grupo de afecciones poco comunes que afectaban aproximadamente a una de entre 10,000 personas, esto no sucede en la actualidad. Se sabe que las inmunodeficiencias primarias (IDP) son mucho más frecuentes y pueden ocurrir a cualquier edad, incluida la adultez. Básicamente, casi todos los pacientes que ingresan al hospital con infecciones severas con riesgo de vida y los pacientes con infecciones menos severas pero recurrentes tienen una respuesta inmunológica anormal. En muchos casos, con los conocimientos actuales, se logra detectar el defecto exacto. En otros, se desconoce el defecto inmunológico primario. Periódicamente, se descubren nuevos defectos genéticos que generan alguna 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 a resolver el papel 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. Ello mejorará evidentemente la supervivencia y la morbilidad. Por 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% (lo que, antiguamente, hubiera sido una afección mortal). Además, el trasplante temprano tiene un efecto muy importante en el ahorro de los costos de los tratamientos.¹

La hipogamaglobulinemia y la deficiencia de anticuerpos son los defectos más comunes del sistema inmunológico que generan infecciones serias, principalmente en los pulmones. Cierta anormalidad de los anticuerpos es parte de la gran mayoría de las diferentes inmunodeficiencias. La demora en el diagnóstico de la deficiencia de anticuerpos y las neumonías recurrentes generarán bronquiectasia, que puede implicar deficiencias pulmonares con mayor riesgo de mortalidad y morbilidad.² Las deficiencias de anticuerpos también pueden generar sinusitis recurrente, otitis y otros tipos de infecciones. Por lo tanto, la sustitución de inmunoglobulina debe comenzar lo más tempranamente posible.

En los últimos 30 años, el uso de inmunoglobulina intravenosa se convirtió en el estándar reconocido de atención médica. La dosis debe personalizarse a fin de lograr la concentración mínima de más de 600 mg/dl o la dosis suficiente para mantener al paciente libre de infecciones severas. Recientemente, el uso de inmunoglobulina subcutánea ha adquirido popularidad. En algunos países, hasta 90% de los pacientes son tratados con este tipo de

¹ Meyer Children's Hospital, 31096 Haifa, Israel

² Department of Pediatrics, Children's Hospital, 200 Henry Clay Ave. New Orleans, LA 70118

³ Miembros del Comité: 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.

inmunoglobulina. De esta forma, la sustitución de la vía intravenosa y la posibilidad del tratamiento en el hogar han aumentado la comodidad de los pacientes.³ Desafortunadamente, en algunas partes del mundo, el suministro de inmunoglobulina, intravenosa o subcutánea, es limitado, y los pacientes no reciben la terapia adecuada.

Los esfuerzos para mejorar los conocimientos de los médicos en todo el mundo y la concientización de la población general son un trabajo constante y continuo. Este esfuerzo lo realizan, de manera conjunta, las organizaciones de pacientes —principalmente la *Jeffrey Modell Foundation* (JMF) y la Organización Internacional de Pacientes para la Inmunodeficiencia Primaria (IPOPI)—, varias organizaciones de médicos —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) 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 (WPIW) es una iniciativa mundial de concientización cuyo objetivo es mejorar la detección y el diagnóstico de las inmunode-

ficiencias primarias (IDP), como grupo importante y creciente de enfermedades. Se celebra del 22 al 29 de abril y culmina el Día Internacional de la Inmunología, el 29 de abril. Esta iniciativa es una excelente oportunidad para lograr nuestro objetivo: 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.

Correspondencia: Dr. Dino Roberto

Pietropaolo Cienfuegos

Correo electrónico: dpietro4@hotmail.com

Departamento de Alergias,

Hospital Infantil de México

Federico Gómez

México, D.F.

México

REFERENCIAS

1. Buckley RH. Transplantation of hematopoietic stem cells in human severe combined immunodeficiency: longterm outcomes. *Immunol Res* 2011;49:25-43.
2. Resnick ES, Moshier EL, Godbold JH, Cunningham-Rundles C. Morbidity and mortality in common variable immune deficiency over 4 decades. *Blood* 2012;119:1650-1657. doi:10.1182/blood-2011-09-377945.
3. Berger M. Choices of IgG replacement therapy for primary immune deficiency diseases: subcutaneous IgG vs. intravenous IgG and selecting an optimal dose. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 2011;11:532-538.