

Las Inmunodeficiencias Primarias.....Patologías aún subdiagnosticadas?

Por: Dra. Alejandra King

Fecha de Publicación: 3 de Enero 2008

Las inmunodeficiencias primarias (IDPs) se definen como aquellos defectos genéticos de componentes del sistema inmune que originan manifestaciones patológicas por alteración de éste, sean éstas infecciosas o no. Por lo tanto, incluyen patologías que además de presentar una mayor susceptibilidad a infecciones, también pueden tener manifestaciones autoinmunes. Aunque se piensa que las IDPs son enfermedades muy poco frecuentes, se estima que en USA existen más de 500 000 casos. En Chile existen al menos 280 casos registrados desde 1993. Actualmente, al año se diagnostican en el mundo más de 1 caso por 2000 nacidos vivos casi el doble de lo que se diagnosticaba hasta hace algunos años atrás. Este aumento puede deberse, probablemente, a que actualmente, los médicos tienen más conocimiento sobre estas patologías y están más alerta en reconocerlas, al desarrollo de exámenes mucho más sofisticados y a la mejoría de las unidades de cuidados intensivos que permiten muchas veces que estos pacientes sobrevivan hasta que sean diagnosticados adecuadamente. En Chile hasta el 2003 año, en que se implementó un protocolo para el diagnóstico de estas patologías, éstas estaban sub diagnosticadas tanto por el desconocimiento de este tipo de enfermedades por parte de los médicos como por la poco acceso a las técnicas de laboratorio. Es por eso que probablemente la cifra mencionada anteriormente sea mayor.

En 1989 se habían registrado 66 tipos diferentes de IDPs de causa genética conocida. Actualmente, están descritas más de 120. El aumento de tipos de IDPs en los últimos años, se debe en parte, al Proyecto Genoma Humano que finalizó en abril de 2003.

La mayoría de las IDP se diagnostican en el período de lactante donde la proporción hombre: mujer es de 5:1 debido a las IDPs ligadas al cromosoma X. Sin embargo, aproximadamente el 40% no se diagnostican hasta la adolescencia o período de adulto joven. A esa edad, la distribución según sexo es casi igual. En parte, el retraso en el diagnóstico de estas últimas, se deba a que tienen síntomas que las enmascaran por el uso frecuente de antimicrobianos y un mejor cuidado intensivo. Es por lo tanto, importante conocer la presentación clínica de las IDP en todos los períodos etarios. El reconocer una IDP puede ser difícil y es por esto que se han creado algunas guías de signos de alerta como las de la Jeffrey Modell Foundation /Immune Deficiency Foundation (www.jmfworld.com/ www.primaryimmune.org) que son excelentes para que el médico determine lo que se debe considerar como anormal y realizar en ese paciente a una evaluación inmunológica. Un punto muy importante a considerar, teniendo en cuenta que son patologías genéticas, es la historia familiar de IDP, muertes a edades tempranas de niños en la familia y la consanguinidad. Además, existen una serie de signos al examen físico que deberían hacer sospechar una IDP de base. El sistema sinusal/pulmonar, gastrointestinal y la piel son los principales sitios de interacción huésped-medio ambiente y como consecuencia estos órganos se asocian con muchos de los síntomas de presentación inicial asociados con IDPs. Estos incluyen retraso del desarrollo pondoestatural e infecciones recurrentes/persistentes. Las complicaciones gastrointestinales se encuentran presentes en la mayoría de los pacientes con IDP e incluyen infecciones por patógenos oportunistas, enteropatía perdedora de proteínas, malabsorción y alergias alimentarias severas. Otros hallazgos al examen físico pueden ser entre otras, adenopatías, alteraciones del pelo, piel, uñas, ganglios linfáticos, hepatoesplenomegalia, malformaciones cardíacas y ataxia. Una de las IDP que deben ser diagnosticadas con mucha rapidez son las llamadas Inmunodeficiencias Combinadas Severas (SCID) que son fatales antes del año si los niños no reciben un trasplante de precursores hematopoyético. Estas se consideran una urgencia pediátrica. Existen otras en cambio, que se diagnostican en general, más tardíamente como ya se mencionó, como la inmunodeficiencia común variable (ICV) en las cuales falla la producción de anticuerpos pero si éstos son aportados en la forma de inmunoglobulina endovenosa, los pacientes tienen una vida prácticamente normal. Este último grupo de pacientes corresponde a casi el 50% de todas las inmunodeficiencias. Por lo tanto, existe un amplio espectro de IDPs, que tienen variadas presentaciones clínicas pero que deben diagnosticarse oportunamente ya que algunas son fatales si no reciben tratamiento adecuado rápidamente, otras requieren tratamiento de sustitución permanente lo que mejora la calidad de vida en forma importante y algunas que sólo con algunas intervenciones como vacunas para bacterias encapsuladas permiten una vida normal evitándose tratamientos antimicrobianos y otros procedimientos en forma recurrente.