



Por un niño  
sano en un  
mundo mejor

# Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

## LAS INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS (IDP)

Son un grupo creciente de unas 230 enfermedades, en su gran mayoría hereditaria, generadas cuando parte del sistema inmune (células y proteínas) está ausente o no funciona adecuadamente. Las IDP se manifiestan principalmente en la niñez a través de infecciones, pero también pueden presentarse en la adultez. El sistema inmunológico normalmente ayuda al cuerpo a combatir las infecciones por gérmenes (o microorganismos), tales como bacterias, virus, hongos y protozoos. Como su sistema inmune no funciona de manera adecuada, el paciente con IDP es más propenso a contraer infecciones que otras personas. Están infecciones pueden ser más comunes de lo habitual, pueden ser particularmente graves o difíciles de curar, o pueden ser causadas por microorganismos inusuales. Según el defecto las inmunodeficiencias pueden clasificarse desde el punto de vista funcional como alteración de la inmunidad celular, humoral, déficit en la función del fagocito, del complemento o de las células NK (natural killers)

La clasificación internacional brindada por PID IUIS CLASSIFICATION, las IDP se agrupan en 9 categorías.

1. INMUNODEFICIENCIAS COMBINADAS
2. SINDROMES ASOCIADOS A INMUNODEFICIENCIA COMBINADA
3. INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS PREDOMINANTEMENTE DE ANTICUERPOS
4. INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS POR DESREGULACIÓN INMUNE
5. DEFECTOS CONGENITOS DEL FAGOCITO
6. DEFECTOS DE LA INMUNIDAD INNATA
7. ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS HEREDITARIAS
8. DEFICIENCIAS DEL SISTEMA DE COMPLEMENTO
9. INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS- NO CARACTERIZADAS

Como ya fue mencionado las IDP son en su gran mayoría enfermedades hereditarias, es decir, se transmiten de padres a hijos. Existen diferentes formas de transmisión:

a. **Ligadas al sexo** (también denominadas ligadas al cromosoma X). En este caso las mujeres, sanas, que portan la alteración en uno de sus cromosomas X, transmiten la enfermedad a sus hijos varones que heredan dicho cromosoma.

b. **Autosómicas recesivas**. En este caso los hijos desarrollan la enfermedad cuando reciben tanto del padre como de la madre la información alterada responsable de la IDP. Esta forma afecta por igual a varones y mujeres.

c. **Autosómicas dominantes**. En esta forma la transmisión de la alteración de uno de sus padres alcanza para que el niño desarrolle la enfermedad.

Además es importante aclarar que no siempre la alteración responsable de la IDP es heredada de los padres. En ciertos casos la misma se genera directamente en el niño durante su gestación. Por último existen IDP (ej. Inmunodeficiencia común variable) en las cuales no solo no se puede definir un patrón de herencia sino que tampoco se conoce el defecto responsable.

### **Signos de Alerta:**

- 1.- Cuatro o más infecciones nuevas en el oído (otitis) en 1 año u otitis crónica u otomastoiditis . Otitis crónica con eccemas en CAE u otitis a gérmenes oportunistas u hongos
- 2.- Dos o más sinusitis graves en 1 año con hallazgo microbiológico de hongos o de evolución tórpida
- 3.- Dos o más meses tomando antibióticos en forma adecuada con poca mejoría clínica
- 4.- Dos o más infecciones pulmonares (neumonías) en 1 año objetivadas radiológicamente con patrón alveolar o neumonías cavitadas o presencia de hongos o micobacterias atípicas
- 5.- Dificultades para crecer o aumentar de peso normalmente
- 6.- Abscesos recurrentes por debajo de la piel o en órganos
- 7.- Infección por hongo (Candidiasis/ Muguet) persistente en la boca o en la piel después del año de vida
- 8.- Necesidad de antibióticos endovenosos para curar una infección que habitualmente responde por vía oral
- 9.- Dos o más infecciones profundas o severas
- 10.- Diarrea persistente o crónica con pérdida de peso de causa no conocida
- 11.- Episodio o enfermedad autoinmune o presencia de familiares directos con diagnóstico de la misma
- 12.- Ciertas infecciones virales a repetición (Herpes, Condilomas)
- 13.- Algún familiar con Inmunodeficiencia Primaria o presencia de autoinmunidad en la familia o síndrome linfoproliferativo

### **Existen dos estrategias fundamentales de tratamiento:**

a. **Tratamiento curativo.** Es aquel destinado a reconstituir o mejorar la capacidad inmunológica del paciente en forma definitiva. El trasplante de médula ósea (o sangre de cordón umbilical, sangre periférica) de un donante sano sigue siendo actualmente la principal forma para lograrlo. Este procedimiento sólo podrá ser ofrecido a unas pocas IDP.

La terapia génica (modificación del genoma humano) será muy probablemente otra opción en el futuro para algunas IDP.

b. **Tratamiento preventivo de infecciones.** Existen numerosas medidas con tal fin, las principales son:

- Suplemento con gammaglobulina endovenosa o subcutánea. Una serie de procedimientos sobre sangre obtenida de donantes sanos permite la obtención de concentrados de anticuerpos (inmunoglobulinas IgG) contra una amplia variedad de microorganismos. Este producto, comercialmente disponible para ser administrado en forma endovenosa o subcutánea, está indicado en todo paciente que presente deficiencia de anticuerpos como parte de su IDP.
- Antibioticoterapia. La utilización de ciertos antibióticos administrados en forma prolongada ayuda a disminuir el desarrollo de infecciones en algunas IDP.

- Medidas generales de higiene, alimentación y control del medio ambiente.

En numerosas IDP el programa nacional de vacunación oficial y obligatoria deberá ser modificado. Por un lado muchos pacientes no reconocerán a la vacuna como tal por lo cual no obtendrán beneficios de ellas (de ahí la utilización de la gammaglobulina). Por otro lado deberá tenerse en cuenta, según la deficiencia inmune, que ciertas vacunas (a microorganismos vivos: BCG, Sabin) pueden potencialmente generar una infección no controlada por el mismo microorganismo de la vacuna. En este caso nunca deberán ser aplicadas.

Por último, distintos medicamentos podrán ser utilizados en situaciones especiales (ej. Interferón gama, corticoides, antimicóticos, etc.).

Organización de pacientes miembro de FADEPOF:

- **AAPIDP - Asociación Civil de Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria**". Email. [info@aapidp.com.ar](mailto:info@aapidp.com.ar) Tel: 011- 154415-4415 Sitio: [www.aapidp.com.ar](http://www.aapidp.com.ar)