

## Inmunodeficiencias primarias: cuándo sospecharlas y cómo actuar

Las inmunodeficiencias primarias son un conjunto muy amplio de patologías que podemos englobar dentro de las enfermedades raras. No obstante, los profesionales sanitarios, y especialmente los que nos dedicamos a la alergología, debemos tener en cuenta que esto no significa que no vayamos a encontrarnos con algún caso en nuestras consultas.

Iniciaré esta entrada del blog describiendo un caso muy común: niño de un año de edad que acude con sus padres porque presenta lesiones en piel eccematosas, que le pican mucho, y su pediatra ha visto en la analítica una elevación de dos marcadores: IgE total y eosinófilos. En un principio, los padres pensarán que se trata de algún trastorno alérgico, que puede deberse a algún alimento que el pequeño esté consumiendo; el alergólogo o el pediatra pueden estar sospechando una dermatitis atópica. Aunque esto es lo más frecuente, puede que haya algo más detrás de estos síntomas y signos iniciales, y sólo una buena historia clínica y una exploración física completa nos ayudarán a afinar el diagnóstico.



Eccemas característicos de dermatitis atópica pueden aparecer en otras enfermedades

Hablamos de **inmunodeficiencia** cuando nos encontramos ante un estado patológico del organismo que se caracteriza por una disminución cualitativa o cuantitativa de las funciones del sistema inmunitario. En el caso de las **inmunodeficiencias primarias (IDP)**, se incluyen más de 300 patologías diferentes, que afectan en su conjunto a uno de cada 2000 recién nacidos vivos, y cuyas manifestaciones clínicas son muy variadas. La mayoría implican mayor susceptibilidad a infecciones, pero también pueden manifestarse mediante alergias, inflamación, autoinmunidad y/o neoplasias linfoides. Sólo para ilustrar un poco la complejidad de estos procesos, y sin ánimo de que nadie aprenda este listado, las IDP se clasifican en los siguientes tipos:

- 1.- Inmunodeficiencias combinadas (de células T y B).
- 2.- Inmunodeficiencias predominantes de anticuerpos.
- 3.- Deficiencias de fagocitos.
- 4.- Deficiencias de complemento.
- 5.- Otras inmunodeficiencias bien definidas.
- 6.- Enfermedades autoinmunes y de desregulación.
- 7.- Enfermedades autoinflamatorias.
- 8.- Defectos de la inmunidad innata.
- 9.- Fenocopias de inmunodeficiencias.



Las IDP suelen implicar mayor susceptibilidad a infecciones

Ahora que estamos viendo la complejidad de estas enfermedades, y si además sabemos que podemos confundirlas con otro grupo de patologías (como las alergias), ¿cómo sospecharlas?

Existen una serie de señales de alarma que deben alertarnos y que nos ayudarán a orientar nuestro diagnóstico. En los niños (lo más frecuente es diagnosticar las IDP antes de los 18 años de edad), las principales son las siguientes:

- 1.- Al menos 3 episodios de otitis media aguda en un periodo de 6 meses, o 4 en un año.
- 2.- 2 o más neumonías en un mismo año, o más de 3 neumonías en su vida.
- 3.- 2 o más sinusitis graves (que requieran tratamiento intravenoso) en un año.
- 4.- 2 o más abscesos cutáneos profundos u orgánicos.
- 5.- Infecciones habituales de curso grave (con ingreso para tratamiento intravenoso).
- 6.- 2 infecciones profundas o más, incluida la septicemia.
- 7.- 2 o más meses tomando antibióticos con pocos resultados.
- 8.- Historia familiar de IDP o infecciones recurrentes.
- 9.- Retraso pondoestatural.
- 10.- Aftas persistentes o recurrentes.

Además de estas señales de alarma, otros factores que debemos considerar en los niños son:

- 1.- 2 o más procesos autoinmunes.
- 2.- Caracteres dismórficos (asociados a infecciones).
- 3.- Infecciones postvacunales (vacunas de virus atenuados).
- 4.- Retraso en la caída del cordón umbilical (después de las 4 semanas de vida).

5.- IgE > 2000 UI/L (además de afectación cutánea e infecciones de repetición graves).

6.- Fiebre con sospecha de periodicidad. Inflamación.



### Señales de Alarma de IDP en niños

En adultos, tendremos en cuenta las siguientes situaciones:  
1.- 4 o más infecciones que requieran antibióticos en un año (otitis, bronquitis, sinusitis, neumonía...).

2.- Infecciones recurrentes, o infección que requiera terapia antibiótica muy prolongada.

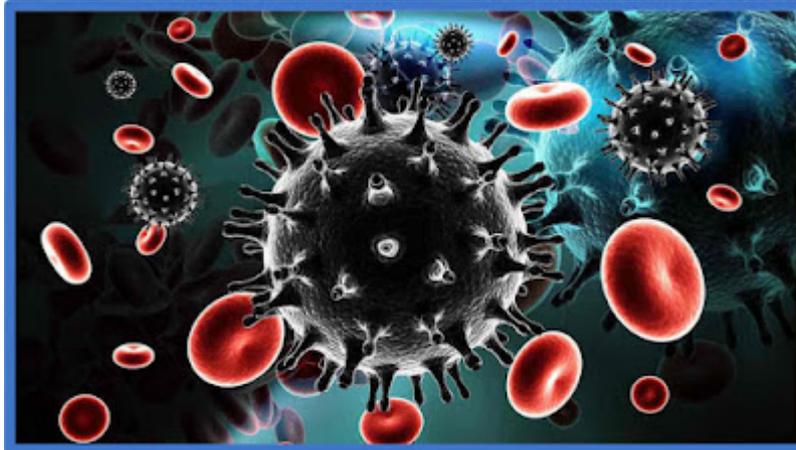
3.- 2 o más infecciones bacterianas graves (osteomielitis, meningitis, septicemia, celulitis).

4.- 2 o más neumonías demostradas radiológicamente en un periodo de 3 años.

5.- Infecciones de localización poco habitual o por gérmenes poco comunes.

6.- Historia familiar de IDP.

Pese a todo, no hay que olvidar que las inmunodeficiencias más frecuentes son las secundarias, y que son debidas a neoplasias, gérmenes (VIH...), fármacos (quimioterápicos...), cromosomopatías o malnutrición, entre otros.



El VIH es una de las causas más conocidas de inmunodeficiencias secundarias

Al igual que para cualquier otra patología, una historia clínica completa y correcta será lo más útil cuando sospechemos una IDP. No debemos olvidar preguntar por los antecedentes familiares, la existencia de consanguineidad en la familia, la edad de inicio de la clínica, las infecciones que haya presentado el paciente...

La exploración física también debe ser completa y concienzuda, buscando la existencia de retraso ponderoestatural, rasgos fenotípicos característicos de ciertos síndromes (aunque pueden ser sutiles en niños pequeños y difíciles de detectar para quien no esté acostumbrado), presencia de eccemas, petequias, abscesos, hipertrofia o ausencia de amígdalas, dolor articular o alteraciones óseas...

Como pruebas complementarias, lo que cualquier médico debe pedir como primera línea es un hemograma completo (se puede detectar una disminución anómala de las células sanguíneas o un aumento de eosinófilos) y una cuantificación de inmunoglobulinas (IgA, IgG, IgM, IgE). Tras ello, la situación ideal es la derivación a un inmunólogo clínico, ya que el diagnóstico y tratamiento precoz de las IDP disminuirá la morbi-mortalidad de los pacientes, y aumentará y mejorará tanto su esperanza como calidad de vida.



### Hemograma completo y cuantificación de inmunoglobulinas

Para finalizar, quiero mencionar de manera especial a la doctora Elena Seoane Reula, médico especialista en inmunología, así como en alergología, y que realiza su labor asistencial en el Hospital Regional Universitario Gregorio Marañón de Madrid. Es una excelente profesional y una gran persona, gracias a quien he aprendido gran parte de lo que sé en relación con las IDP. El contenido de esta entrada del blog está basado principalmente en una ponencia suya que tuve la suerte de disfrutar el pasado mes de octubre en el último Simposio Internacional de la Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica.

**Dr. Óliver Alexis Muñoz Daga**  
**Especialista en Alergología**  
**Grupo AlergoMálaga**