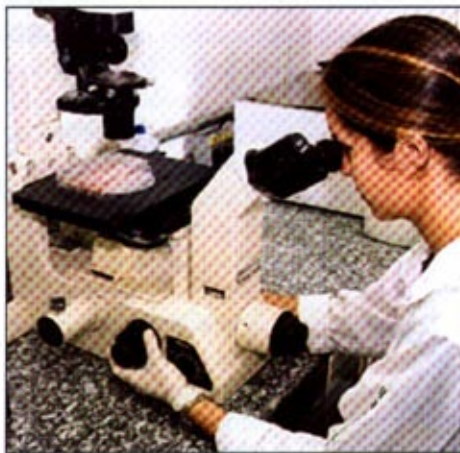


Las Inmunodeficiencias Primarias, entre las enfermedades menos conocidas

La inmunodeficiencia primaria es una enfermedad muy poco conocida que, sin embargo, produce un gran número de fallecidos, sobre todo en niños, «por eso, lo que realmente nos preocupa es darla a conocer, porque existen muchos casos en que esta enfermedad nunca ha llegado a ser conocida siquiera por las madres, de modo que estos niños nunca llegarán a ser adecuadamente tratados», según explica Nieves Moreno, presidenta de la Asociación Española de Déficits Inmunarios Primarios (AEDIP).

Así, según explican desde AEDIP, «se consideran pacientes con inmunodeficiencias primarias a todos aquellos que presentan un funcionamiento deficiente e inadecuado de una parte de su sistema inmunológico. La enfermedad se debe, fundamentalmente a la transmisión por herencia de un defecto genético o a que surja espontáneamente esta mutación a lo largo de la vida de la persona por diferentes causas aún no muy conocidas».

De este modo, en la inmunodeficiencia primaria, niños y adultos presentan infecciones que recidivan con más frecuencia o son excepcionalmente difíciles de curar. Según datos ofrecidos por AEDIP, «sólo en Estados Unidos, hasta medio millón de personas sufre una o varias de las setenta enfermedades conocidas con inmunodeficiencias primarias». Entre los posibles síntomas que nos pueden indicar la presencia de alguna inmunodeficiencia se encuentran en tener ocho o más infecciones óticas, dos o más sinusitis graves en un año, o dos o más neumonías en ese mismo período. También pueden indicar la presencia de alguna inmunodeficiencia las curvas de peso y talla inadecuada en los niños, la presencia de aftas bucales o lesiones cutáneas persistentes después del primer año de vida o la necesidad de administrar antibióticos intravenosos para erradicar las infecciones, así como la presen-



Gracias a las técnicas de la biología molecular los conocimientos actuales permiten el diagnóstico en todos los pacientes en los que se sospecha una determinada enfermedad

cia de dos o más infecciones severas en un año, los abscesos en órganos internos y/o cutáneos profundos recurrentes o el tratamiento durante dos meses o más con antibióticos con poco efecto. Debido a que una de sus causas fundamentales parece ser genética, todos niños que cuentan con una historia familiar de inmunodeficiencia se sitúan entre las personas de riesgo.

Conocimientos actuales

Los conocimientos actuales, gracias a las técnicas de la biología molecular, permiten el diagnóstico de certeza en todos los pacientes en los que se sospecha una determinada enfermedad, la posibilidad de conocer el tipo de herencia en cada caso y por tanto, facilitar el estudio familiar para detectar las posibles portadoras del defecto y realizar el consejo genético adecuado; además de los estudios de las mutaciones responsables de las inmunodeficiencias, aportan valiosos conocimientos para entender los mecanismos involucrados en la respuesta inmunológica normal y en las distintas enfermeda-

■ **La enfermedad, de carácter genético, se presenta principalmente en los niños, atacando el sistema inmunológico, presentando infecciones excepcionalmente difíciles de curar.**

des, conocimientos, en definitiva, que podrían facilitar en un futuro la búsqueda de tratamientos adecuados.

Según Nieves Moreno, presidenta de AEDIP, «aún tenemos mucho que aprender de los países más desarrollados: nuestra Sanidad, debería implantar los protocolos de detección de este tipo de enfermedades en los centros de Salud; para conseguir un diagnóstico precoz y nosotros como asociación, nos hemos dado cuenta de lo útil que es para nuestro trabajo diario el contactar con otros grupos que trabajan por los mismos objetivos». Por eso, según señaló la presidenta de AEDIP, han llegado a un acuerdo con FEDER, para una defensa conjunta de sus intereses.

«La enfermedad trae consigo, además, un gran número de gastos, ya que es una enfermedad crónica que debe ser tratada continuamente mediante la aplicación de gammaglobulina, señaló Nieves Moreno, a lo que habría que añadir, además, todos los gastos derivados por complicaciones como bronquitis y otras infecciones, o la hepatitis C que puede derivarse del propio tratamiento».

Desde AEDIP están tratando de que la Administración reconozca esta patología como una enfermedad crónica, «y nosotros pensamos que no estamos pidiendo más que los derechos de estos pacientes, porque ésta es una patología que necesita un tratamiento constante», afirma Nieves Moreno. A estos problemas habría que sumarle los derivados del entorno laboral, «ya que nadie desea tener un empleado que cada pocos días tenga que acudir seis u ocho horas a recibir un tratamiento, a lo que habría que añadirle cierta marginación social cuando alguien dice que tiene una alteración relacionada con el sistema inmunológico, aunque esta sea una enfermedad que nada tiene que ver con el sida».