

Las inmunodeficiencias primarias y los errores congénitos

Por **Dra. Teresa Español**,
Inmunología Hospital Vall d'Hebrón (Barcelona)

Las Inmunodeficiencias primarias (IDP) son defectos de la respuesta inmunológica producidos por errores congénitos, y a menudo hereditarios, de algunos de los mecanismos necesarios para, entre otras funciones, responder a las agresiones de los agentes infecciosos. Como consecuencia los enfermos no son capaces de producir anticuerpos (inmunoglobulinas) o activar las células para luchar contra los virus y así, presentan infecciones de repetición, en ocasiones de

gran severidad, y otras complicaciones como son los procesos autoinmunes y tumorales.

La descripción clínico-inmunológica de las IDP más frecuentes es relativamente reciente en la historia de la Medicina, pero sobretodo son muy recientes los conocimientos sobre los defectos moleculares responsables de estas enfermedades y el tipo de herencia de algunas de ellas. En los últimos 10 años los avances en las técnicas de genética molecular han hecho posible que se

conozcan en la actualidad alrededor de 90 genes, cuyas mutaciones son las responsables del mal funcionamiento de alguno de los mecanismos implicados de la respuesta inmune.

Los conocimientos actuales y los test de laboratorio utilizados, nos permiten realizar un diagnóstico precoz y preciso, lo cual es esencial para indicar el tratamiento substitutivo adecuado y evitar así las enfermedades infecciosas y sus secuelas, y llevar una vida normal.

Para ello la sospecha diagnóstica de una u otra forma de IDP, es el primer paso.

En muchos Hospitales de nuestro país se diagnostican y tratan un número importante de IDP de diferente severidad (el Registro Español tiene ya más de 2.000 casos bien identificados). En algunos casos se deben estudiar y tratar en Centros de referencia.

Como ejemplos de la diversidad de las IDP, tanto desde el punto de vista del pronóstico, como del tratamiento necesario y el tipo de herencia que presentan, se han escogido las siguientes IDP:



Los test de laboratorio utilizados, nos permiten realizar un diagnóstico precoz y preciso.

	Déficit de IgA	Agammaglobulinemia	Inmunodeficiencia Severa Combinada
Incidencia:	1/1.000	1/100.000	1/75.000
Manifestaciones clínicas:	Poco severas mayor incidencia de alergias	Infecciones bacterianas repetidas y severas	Infecciones severas Infecciones gérmenes oportunistas Retraso crecimiento
Tratamiento:	no (en la mayoría de los casos)	G. Globulina e.v. Antibióticos	Trasplante de Médula ósea G.G./antibióticos
Defecto genético:	desconocido	Mutaciones en una proteína de los linfocitos B	Mutaciones en diversas moléculas de los linfocitos T
Herencia:	desconocida (algunos casos familiares)	ligada al cromosoma X	ligada al cromosoma X y otras autosómica recesiva

En las IDP con una herencia conocida y los estudios moleculares realizados, es factible el consejo genético y diagnóstico prenatal. Y esperamos que en pocos años se puedan realizar tratamientos definitivos mediante terapia génica, substituyendo los genes defectuosos en los casos adecuados.