

# Inmunodeficiencias Primarias

Tratamientos para  
Inmunodeficiencias Primarias:  
Guía para el paciente  
y sus familias.



Inmunodeficiencias Primarias — Tratamientos para Inmunodeficiencias Primarias:  
Guía para el paciente y sus familias, (1° Edición), Enero 2012

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2012

Publicado por IPOPI ([www.ipopi.org](http://www.ipopi.org))

## ¿Qué son las Inmunodeficiencias Primarias?

### **Este folleto explica qué son las Inmunodeficiencias Primarias (IDP) y su tratamiento.**

Las IDP son un gran grupo de trastornos causados cuando algunos componentes del sistema inmunológico (en especial células y proteínas) no funcionan correctamente. Se estima que cerca de 1 persona cada 2000 es diagnosticada con una IDP, pero algunas IDP son mucho menos comunes que otras. Algunas IDP son relativamente leves, mientras que otras son graves. Las IDP, con frecuencia, son identificadas durante la infancia, pero también pueden ser diagnosticadas en adultos. El tratamiento de las IDP depende de qué parte del sistema inmune está afectado.

Las IDP son causadas por defectos hereditarios o genéticos del sistema inmunológico. Las IDP no están relacionadas con el SIDA (síndrome de inmunodeficiencia adquirida). Las IDP no son contagiosas - no es posible "contraer" una IDP o contagiarla a otras personas-. No obstante, los niños pueden heredar una IDP de sus padres. Las personas con IDP deben por lo tanto, buscar asesoramiento sobre la genética de su condición si desean tener hijos. 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 las infecciones que otras personas. Estas infecciones pueden ser más comunes de lo habitual, pueden ser particularmente graves o difíciles de curar, o pueden ser causadas por microorganismos inusuales. Pueden ocurrir en cualquier estación, incluso en verano.

El tratamiento para las IDP puede:

- Reducir la cantidad y la severidad de las infecciones.
- Tratar otros síntomas.
- Ayudar a muchos niños y adultos con IDP a disfrutar de una vida tan normal como sea posible.

Los médicos que se especializan en enfermedades del sistema inmunológico son los que tratan normalmente a las personas con IDP. Cómo se tratará a un paciente depende de la IDP que tiene, y de muchos otros factores. Este folleto se explica los principales tratamientos en cuestión.

*Las IDP se dividen en ocho grupos: inmunodeficiencias predominantemente de anticuerpos, deficiencias combinadas de células T y B; otros síndromes bien definidos, enfermedades de la regulación inmunológica; defectos congénitos de la cantidad o función de los fagocitos, o ambas cosas; defectos de la inmunidad innata; enfermedades autoinflamatorias; y defectos del complemento.*

- *Los linfocitos B (o células B) producen inmunoglobulinas, también llamadas anticuerpos. Las inmunoglobulinas son proteínas capaces de neutralizar los microorganismos invasores y ayudar a los fagocitos a reconocerlos, ingerirlos y matarlos.*
- *Los linfocitos T (células T) atacan a los microorganismos invasores que están dentro de las células huésped, como los virus. Las células T también producen citocinas, que ayudan a reclutar y organizar a otras células inmunes.*
- *Los fagocitos tragan (o "ingieren") y matan a los microorganismos invasores.*
- *Las proteínas del complemento matan microorganismos y ayudan a otras células del sistema inmune.*

## Tratamiento substitutivo con inmunoglobulinas

Las inmunoglobulinas son proteínas que reconocen los microorganismos y ayudan a las células inmunes a neutralizarlos. La mayoría de las IDP hacen que el cuerpo produzca muy pocas inmunoglobulinas, o ninguna. El tratamiento con inmunoglobulinas es el tratamiento más importante para estas IDP, ya que ayuda a proteger contra una amplia gama de infecciones y a reducir los síntomas autoinmunes. Las inmunoglobulinas se utilizan para tratar distintas IDP, incluyendo la inmunodeficiencia variable común, la Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, el síndrome de hipogammaglobulinemia con Hiper-IgM ligada al cromosoma X (HIGM), el síndrome de Wiskott-Aldrich y la inmunodeficiencia combinada grave. El tratamiento se debe administrar regularmente, ya que sólo proporciona una protección temporal, y por lo general dura toda la vida.

La inmunoglobulina se administra como una infusión (o "goteo"). La infusión se puede dar por dos vías diferentes. Ambas rutas son efectivas, y cada una tiene ventajas y desventajas.

**Infusión por vía intravenosa:** Aquí es donde la inmunoglobulina se administra directamente en el torrente sanguíneo a través de una vena. Cada infusión tarda 2-4 horas. Las principales ventajas de infusión intravenosa son: que permite administrar altas dosis de inmunoglobulina cuando sea necesario, y que el tratamiento sólo necesita ser realizado cada

*La dosis de inmunoglobulina se ajusta para asegurarse de que haya la cantidad adecuada de inmunoglobulina en la sangre y que se controlen las infecciones. Como las distintas marcas de inmunoglobulina varían ligeramente y pueden ser toleradas de manera diferente por diferentes personas, los pacientes y los padres deben recordar qué marca están utilizando para asegurarse recibir el producto correcto.*

3 o 4 semanas. Sin embargo, una desventaja es que las infusiones intravenosas en general tienen que darse en un hospital o clínica por un médico o enfermera, o en el hogar por una enfermera o un familiar capacitado. Además, algunos pacientes pueden sentirse mal durante o después de una infusión intravenosa (ver más adelante).

**Vía subcutánea:** Aquí es donde la inmunoglobulina se administra debajo la piel de la pierna, el abdomen o el brazo usando una aguja y una bomba de infusión portátil (o "controlador de la jeringa") o técnica a presión. Las infusiones subcutáneas sólo tardan 1 o 2 horas, pero generalmente se administran una o más veces a la semana. Las infusiones subcutáneas son útiles cuando hay problemas para dar una infusión intravenosa. Además, las infusiones subcutáneas a menudo se pueden administrar en el hogar por los propios pacientes, o por los

padres y cuidadores. Sin embargo, esto no es adecuado para todos. Los pacientes y cuidadores que se tratan en el hogar deben estar dispuestos y ser capaces de mantener el cronograma de dosis y se les pide que lleven un registro diario del tratamiento. Esto sólo es posible después de recibir la capacitación, o por personal capacitado.

## ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios?

La mayoría de los pacientes no experimentan efectos secundarios por las inmunoglobulinas. Algunos pacientes experimentan síntomas tales como dolor de cabeza, mareos, fiebre, escalofríos, náuseas, vómitos o dolor en los músculos o en la espalda. Los efectos secundarios más graves, tales como la meningitis aséptica, la pérdida de glóbulos rojos de la sangre (anemia hemolítica), los eventos tromboembólicos (coágulos de sangre, por ejemplo, en el corazón, el cerebro o los pulmones) y reacciones alérgicas graves, no son nada frecuentes. Estos efectos secundarios son menos comunes con inmunoglobulina subcutánea que con inmunoglobulina intravenosa. La infusión subcutánea a veces causa inflamación y dolor en el lugar de la inyección.

Las inmunoglobulinas se obtienen de plasma humano de donantes sanos. Los tratamientos con inmunoglobulinas tienen un historial de seguridad excelente. Si bien todos los productos biológicos conllevan un riesgo muy pequeño de infecciones por virus, con la inmunoglobulina este riesgo se minimiza a través de la selección cuidadosa de donantes de plasma, la verificación de las donaciones y por el propio proceso de fabricación.

La inmunoglobulina está disponible en la mayoría de los países (ver [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)), pero a menudo sólo en los centros que cuentan con un especialista en el tratamiento de las IDP. En diferentes países el sistema de salud paga el tratamiento con inmunoglobulina (o lo reembolsa) y varía según los planes de salud. Los pacientes y cuidadores tendrán que revisar su plan de salud local y seguir el consejo de su médico. Los pacientes también pueden ponerse en contacto con su organización nacional de pacientes (a través de [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)) para más información.

*Si bien el tratamiento sustitutivo con inmunoglobulinas protege contra muchas infecciones comunes y graves, no impide todas las infecciones. Los pacientes tratados con inmunoglobulina igual tienen que tomar precauciones contra las infecciones, tales como una buena higiene o en algunos casos el tratamiento con antibióticos. Los pacientes o los padres deben comunicarse con el médico cuando sospechen una infección. El médico o el enfermero pueden asesorar sobre cuáles infecciones deben tener en cuenta.*



## Trasplante de células progenitoras hematopoyéticas (o de la médula ósea)

**Las células progenitoras son células inmaduras que se pueden dividir y madurar hasta convertirse en varios tipos diferentes de células**

**inmunológicas. El trasplante de estas células es un tratamiento especializado en el que las células progenitoras son extraídas de la médula ósea o de la sangre del cordón umbilical de un donante sano y se les administra a algunos pacientes con determinadas IDP cuando las células inmunológicas están ausentes o no funcionan correctamente.**

*El trasplante de células progenitoras hematopoyéticas puede ser muy eficaz, pero sólo se utiliza para tratar ciertos tipos de IDP graves, como la inmunodeficiencia combinada grave, el síndrome de hiper-IgM, la enfermedad granulomatosa crónica (SCID, HIGM y CGD sus siglas en inglés, respectivamente), el síndrome de Wiskott-Aldrich y el síndrome de Duncan.*

Los riesgos posibles del trasplante son que el sistema inmunológico del paciente puede atacar a las células donadas, o que las células donadas pueden atacar el cuerpo del paciente. Para evitar esto, el donante de células madre ideal sería un hermano o hermana del paciente, que tiene células

compatibles con las del paciente. Sin embargo, a veces el donante puede ser también un familiar que no compatible con el paciente, o alguien ajeno a su familia pero que sí compatible con el paciente. Algunos pacientes deben recibir quimioterapia para preparar sus sistemas inmunes para el trasplante de células progenitoras.

Este tratamiento sólo se realiza en las unidades de trasplante de médula ósea y su disponibilidad varía en todo el mundo. Los pacientes y cuidadores tendrán que verificar la situación local, su plan de salud, y consultar a su médico.

## Los antibióticos y otros tratamientos

**Las personas con IDP a menudo requieren antibióticos para tratar, y a veces para prevenir las infecciones. Los antibióticos funcionan contra las infecciones causadas por bacterias. También pueden ser necesarios otros medicamentos para combatir las infecciones causadas por hongos (como candidiasis) o virus (como la varicela).**

Estos medicamentos en general se pueden tomar por vía oral, pero en algunas situaciones deben ser administrados por inyección o infusión/goteo. Los pacientes con IDP a menudo necesitan tomar estos medicamentos durante largos períodos de tiempo. Como todos los medicamentos prescritos, es importante seguir las instrucciones dadas por el médico, enfermero o farmacéutico.

Otros tratamientos que se pueden administrar:

**Factor estimulante del crecimiento de colonias de granulocitos (G-CSF):**

el G-CSF se utiliza a veces para aumentar la producción de células del sistema inmunológico llamadas “granulocitos” en pacientes con determinadas IDP, por ejemplo, enfermedad granulomatosa crónica o síndrome de hiper-IgM. La G-CSF se administra con inyecciones subcutáneas.

**El interferón gamma:** El interferón gamma es una proteína que ayuda a las células del sistema inmune a matar los microorganismos invasores. A los pacientes con algunas IDP (en particular con enfermedad granulomatosa crónica) se les puede administrar interferón gamma para ayudarlos a protegerse de las infecciones. El interferón gamma se administra con inyecciones subcutáneas.

**PEG-ADA:** los pacientes con deficiencia de la enzima adenosina desaminasa, una forma de inmunodeficiencia combinada grave, carecen de una enzima (un tipo de proteína) llamada ADA. Estos pacientes pueden recibir terapia substitutiva con PEG-ADA a través de una inyección intramuscular.

**Terapia génica:** se trata de corregir el gen defectuoso en las células progenitoras del paciente. En la actualidad, sólo se ha utilizado para tratar determinadas IDP graves para las cuales se identificó el gen defectuoso, por ejemplo, inmunodeficiencia combinada grave y enfermedad granulomatosa crónica. Esta terapia está todavía en investigación y no está disponible.

**Fisioterapia:** los pacientes con IDP a veces deben realizar fisioterapia para ayudar a su respiración, sobre todo si los pulmones han sido dañados por infecciones respiratorias.

**Tratamiento de los síntomas “autoinmunes”:** las IDP también pueden provocar que el sistema inmune ataque al propio cuerpo - esto se llama “auto-inmunidad”. Esto puede causar dolor e inflamación en las articulaciones, conocido como “artritis”. También puede causar erupciones en la piel, pérdida de glóbulos rojos (anemia) o de las plaquetas (que intervienen en la coagulación sanguínea), inflamación de los vasos sanguíneos, diarrea y enfermedades renales. Los pacientes con alguna IDP son también más propensos a tener alergias y asma. Los problemas autoinmunes (como la artritis) se tratan con diversos medicamentos que ayudan a evitar que las células inmunes ataquen al cuerpo. Los esteroides (o corticosteroides) se usan mucho para esto. Como estos medicamentos suprimen al sistema inmune, pueden aumentar el riesgo de infecciones. Estos medicamentos deben usarse bajo la supervisión de un médico que se especializa en el tratamiento de los pacientes con IDP. Es importante seguir las instrucciones dadas con estos y cualquier otro medicamento prescrito.

**Medicina complementaria:** la medicina complementaria (o “alternativa”) no puede reemplazar el tratamiento brindado por el hospital o clínica. Los pacientes o los padres deben hablar con su equipo de atención médica antes de tomar cualquier medicina complementaria.

# Inmunodeficiencias Primarias

## Equipo de atención médica

**Los pacientes con IDP son tratados en los centros de inmunología o clínicas. Las visitas regulares al centro suelen ser necesarias, dependiendo de la IDP específica y el tratamiento dado. Así como el médico especialista, varios otros miembros del equipo médico ayudan a cuidar a los pacientes con IDP. Estos incluyen los enfermeros especialistas, fisioterapeutas, nutricionistas y farmacéuticos.**

El Centro de Inmunología normalmente mantendrá al médico clínico (médico de familia) al corriente del tratamiento del paciente. Los pacientes o los padres deben asegurarse de que el resto del equipo de atención médica (que incluye cirujanos, dentistas, enfermeras y farmacéuticos locales) sepa sobre su condición.

## Información adicional y apoyo

Este folleto ha sido producido por la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI). También están disponibles dos folletos adicionales titulados “Inmunodeficiencias Primarias – Una guía para escuelas” y “Inmunodeficiencias Primarias – Mantenerse saludable! Guía para el paciente y sus familias.”

Para información adicional y detalles sobre organizaciones de pacientes con IDPs en 40 países alrededor del mundo, por favor visite **[www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)**.



***Baxter***

Financiado por una beca educativa de Baxter Healthcare Corporation