

# FORO:

# “El Derecho a la Salud en personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Las Inmunodeficiencias Primarias en México

- **Dr. Francisco Espinosa Rosales**
- **Presidente**
- **FUMENI**

**“El Derecho a la Salud**

**En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”**



# Objetivos

- **Epidemiología de las IDP en México**
- **Registro de IDP en México y Latinoamérica**
- **Retos en el diagnóstico y tratamiento de las IDP en México**
- **Acceso a diagnóstico**
- **Acceso a tratamiento**

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



# Las Inmunodeficiencias Primarias en México



**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Las Inmunodeficiencias Primarias en México

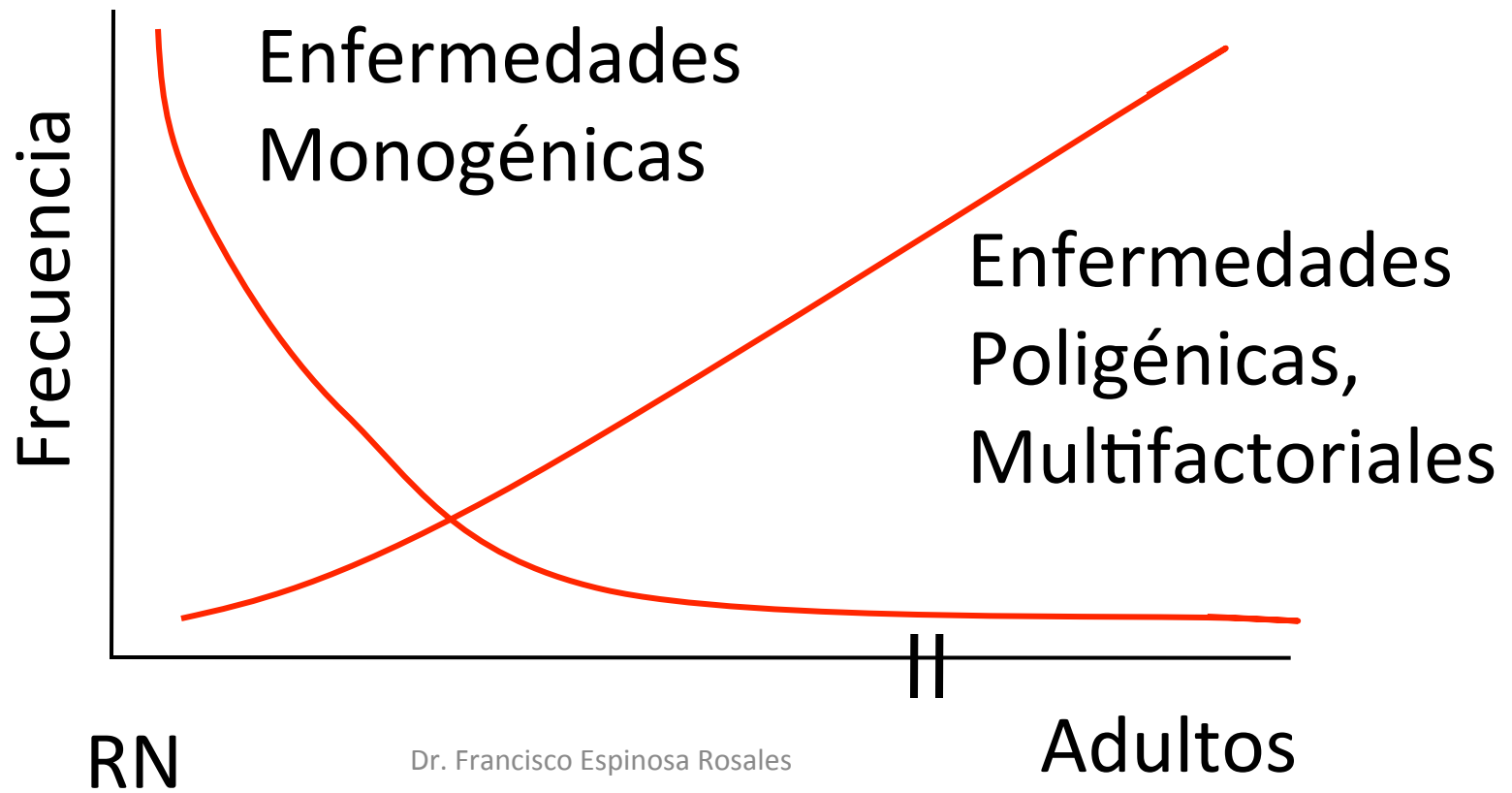
- Consanguinidad
  - Menonitas
  - Grupos religiosos “ortodoxos”
  - Comunidades pequeñas aisladas



“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Edad de inicio de las IDP



Dr. Francisco Espinosa Rosales

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Registro LASID 2009 - 2018

	Jul/09	Jul /10	Jul / 12	May / 14	Jun/18
ARGENTINA	2	178	1480	1909	2617
BRASIL	201	319	736	1110	1825
<b>MÉXICO</b>	<b>12</b>	<b>163</b>	<b>345</b>	<b>826</b>	<b>1604</b>
COLOMBIA	87	136	472	802	1056
PERU			32	49	198
COSTA RICA			107	112	117
CHILE	2	11	65	103	116
PARAGUAY			2	2	107
HONDURAS	0	10	34	58	58
CUBA				55	55
URUGUAY			28	28	28
GUATEMALA					6
VENEZUELA			5	5	5
R. DOMINICANA					5
BOLIVIA					5
EL SALVADOR					5
<b>TOTAL</b>	<b>304</b>	<b>818</b>	<b>2105</b>	<b>5059</b>	<b>7807</b>

## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



# Registro IDP en México 2006 vs. 2015

Phenotype	2015	2006
Predominantly Antibody deficiencies	451	145
Combined immunodeficiencies	124	42
Diseases of immune dysregulation	4	14
Congenital defects of phagocytes	165	56
Complement deficiencies	5	6
Other well-defined	128	136
Unclassified	7	
<b>Total</b>	<b>884</b>	<b>399</b>

**Prevalencia esperada 1:1200**

## 2006

Población 106.2 millones y 399 casos  
Prevalencia 2006 = 1:266,165

## 2015

Población 119.5 millones y 884 casos  
Prevalencia 2015 = 1:135,180

Incremento 10 años = 97%

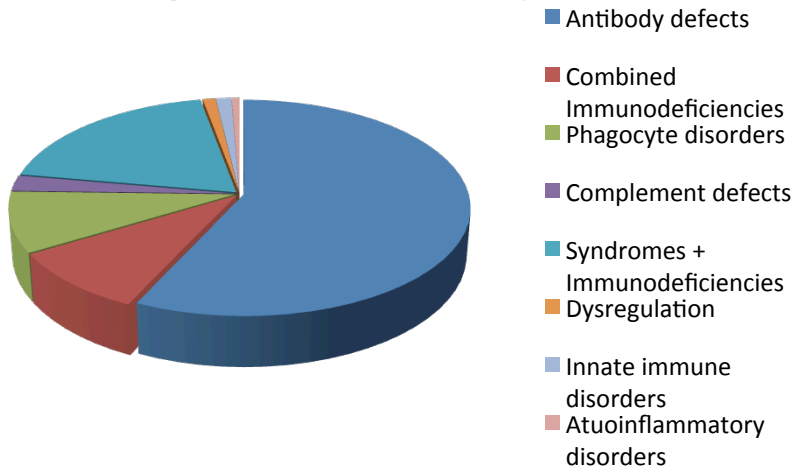
## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

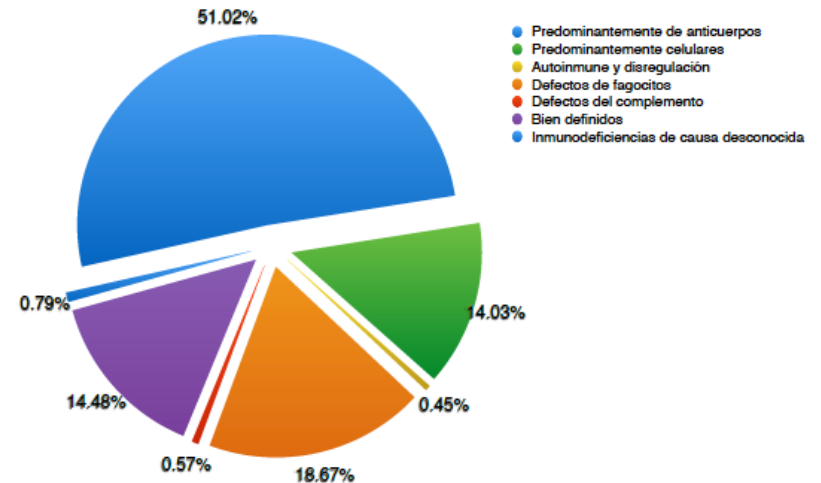


# La mitad de las IDP graves son defectos en la producción o función de anticuerpos

## Registro LASID Sep 2015



## Registro México Ago 2015



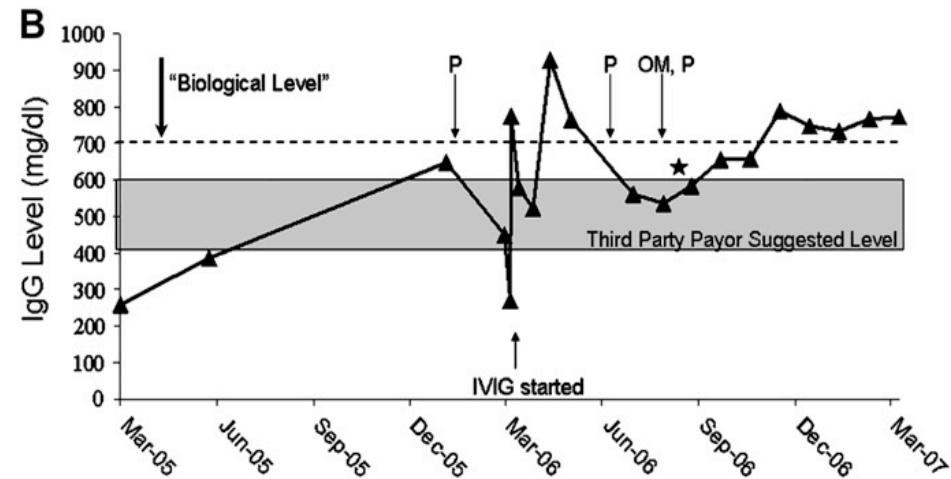
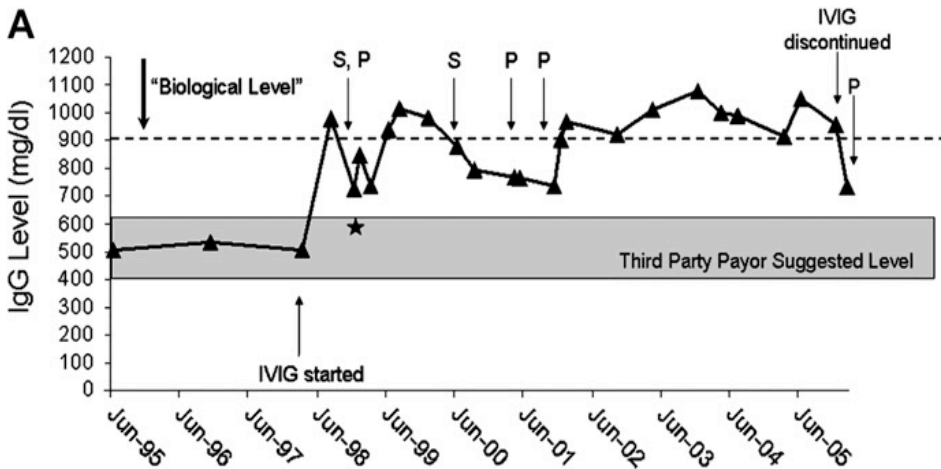
“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# El Tratamiento de las IDP de Anticuerpos es el reemplazo con IgG

- Se puede administrar por vía IV (más usada) o por vía subcutánea
- Dosis usual 200 a 400 mg/kg/ mes pero puede ser necesaria dosis hasta 800 mg/kg/mes

## Nivel Biológico de IgG – Obliga a individualizar dosis



“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Retos

- **Diagnóstico oportuno**
  - **Difusión de “señales de alarma”**
    - Médico de primer contacto
    - Público en General
  - **Implementación de infraestructura**
    - Fenotipo
    - Molecular
    - Genético
- **Tratamiento integral**
  - **Disponibilidad de medicamentos**
    - Inmunoglobulina IV (5%, 10%), SC (10%, 16.5%, 20%)
    - Interferón gamma, antibióticos, antivirales, etc.
  - **Trasplante de CPH**
  - **Terapia génica**

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



# Centros de Referencia para IDP



# Centro Diagnóstico JMF - INP

- **INP = Centro Nacional de Referencia**
- **UIID inaugurada Diciembre 2009 patrocinado por CSL Behring / JMF / Fumeni**
- **Investigación básica y clínica en IDP**
- **Ofrece a nivel nacional:**
  - **Diagnóstico fenotipo**
  - **Diagnóstico molecular y genético**
- **Piloto tamiz neonatal**



## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Hemophagocytic Lymphohistiocytosis (HLH)

**Hypopigmentation**

Specific hair shaft anomaly  
Neutropenia  
Increased bleeding  
Low degranulation (T, NK).  
**Hermansky Pudlak sd type 2 (AP3B)**

Giant lysosomes in Leukocytes on blood smears  
Specific hair shaft anomaly  
Low degranulation (T,NK)  
Primary neurological disease  
**Chediak Higashi sd (LYST)**

Specific hair shaft anomaly  
Low degranulation (T, NK).  
**Griselli sd type 2 (RAB27a)**

Specific hair shaft anomaly  
**Hermansky Pudlak sd type 9 (PLDN)**

**Severe inflammation, persistent fever**

**Normal CD107 Degranulation**

Perforin deficiency (CMF)  
**FHL2 (PRF1)**

Munc 13-4 deficiency  
**FHL3 (UNC13-D)**

Munc 18-2/STXBP2 deficiency  
Primary Bowel disease  
Increased bleedings.  
**FHL5 (STXBP2)**

Syntaxin 11 deficiency.  
**FHL4 (STX11)**

**Low CD107 Degranulation (T, NK)**



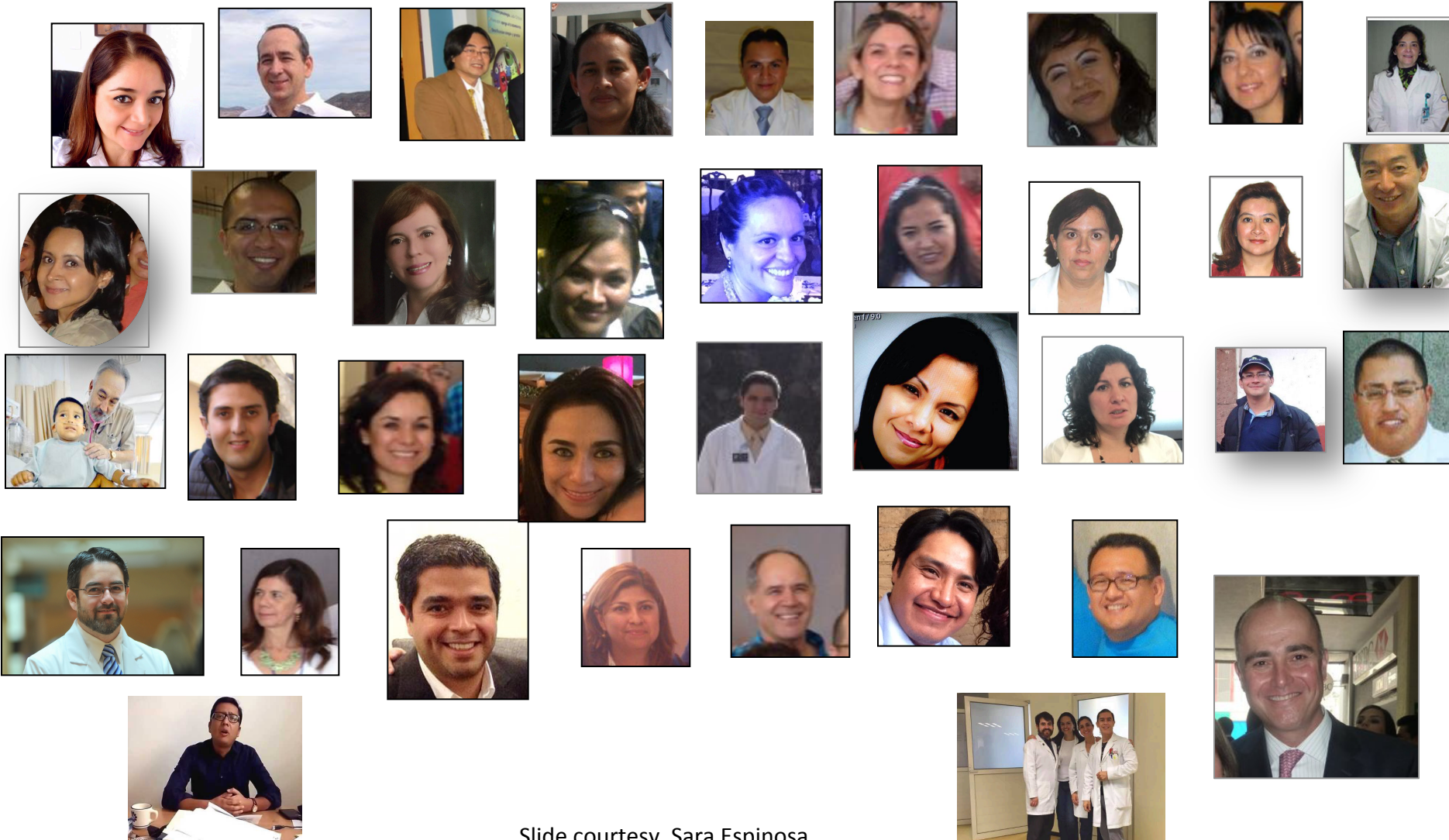
**Perforina, SAP & XIAP, CD107 degranulation (NKs & CTL's).  
Análisis Genético para confirmar FHL o XLP.**

**“El Derecho a la Salud**

**En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”**



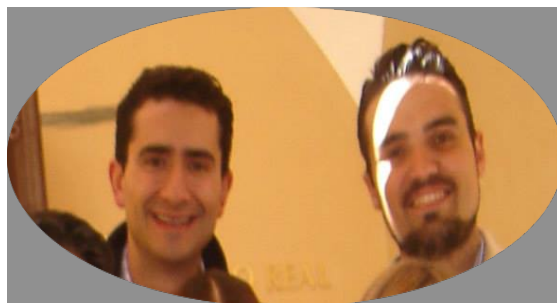
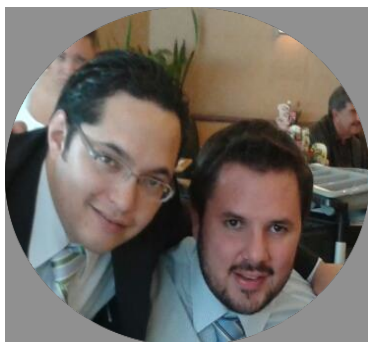
# MexGID



Slide courtesy Sara Espinosa



# Curso Alta Especialidad en IDP Universidad Nacional Autónoma de México



Slide courtesy Sara Espinosa

## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”





Semana Mundial de las  
Inmunodeficiencias



Talleres para Madres y Padres



Actividades Lúdicas para  
Niñas y Niños



Donación de Medicamentos

“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



f u m e n i

fundación mexicana para niñas y niños  
con inmunodeficiencias



Difusión



Incidencia en Política  
Pública



Vinculación

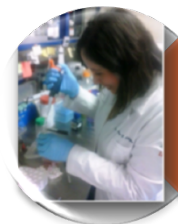


Alianzas con Organizaciones  
Internacionales TCPHP

# “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”





Investigación



Enseñanza Médica



Especialización a Personal  
Médico



Congresos, Cursos,  
Talleres

“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Logros



Incorporación de gammaglobulina 5% y posteriormente la del 10% en CBM del CSG y del IMSS.

Inclusión de IgG SC en IMSS

- Trabajamos para incorporarlo también al cuadro básico de medicamentos del Seguro Popular, sin restricciones



Creación y apoyo a Unidad de Investigación en Inmunodeficiencias Primarias en colaboración con el INP y la Fundación Jeffrey Modell.



Capacitación a cerca de 4000 médicas y médicos de primer contacto con Curso-Taller Diagnóstico Diferencial y Tratamiento del Niño con Infección Recurrente.



Creación de Comités de Participación: Familiares, Niñas y Niños.

- Empoderamiento como interlocutores del Sector Salud.

## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



## Trasplantes de Células Progenitoras Hematopoyéticas

Hemos realizado en > 70 casos apoyo técnico y en ocasiones económico para cubrir medicamentos y otros procesos no cubiertos por el Seguro Popular



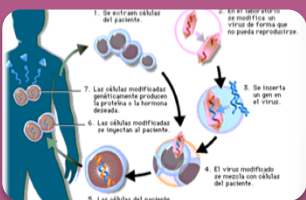
## Red Médica MexGid

- Hemos integrado una red de 40 médicas y médicos especialistas en inmunología en todo el país.
- <http://fumeni.org.mx/encuentra-un-inmunologo/>



## Tratamientos

- Fumeni dona Interferón Gamma (Imukin) a niñas y niños de escasos recursos con Enfermedad Granulomatosa Crónica, gracias al patrocinio de Boehringer Ingelheim. Trabajamos para que este medicamento sea incorporado al CBM del Sector Salud.



## 1er. Centro Nacional de Terapia Génica.

Dos de nuestros integrantes médicos altamente especializados en Inmunología, realizaron Maestría en Terapia Celular y Génica en el University College de Londres.

# Incidencia en Política Pública



# Cobertura de tratamiento

- **IMSS(40% Población)**

- IGIV para todos los pacientes pero en pocos centros especializados (2° y 3er nivel)
- IGSC recientemente incluida y sólo pocos centros lo usan y no la pueden mandar para uso en domicilio
- TCPH solo en 2 centros (3 – 5/año)

- **Seguro Popular (50% Población)**

- IGIV para todos los pacientes hasta 5 años de edad
- TCPH sólo en 2 centros (INP y Hospital Civil Guadalajara) – (15/año)

- **Privado (5%)**

- Todos los productos de IGIV 5 y 10%
- IGSC disponible
- TCPH en pocos centros (2/año)

“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”





# Retos para el Acceso a Tratamiento

La **mitad** de las niñas y niños con IDP grave requieren tratamiento con inmunoglobulina (IgG) **de por vida**

La IgG (reemplazo de anticuerpos) está cubierta por el Seguro Popular hasta los 5 años de edad

Las niñas y niños SIN SEGURIDAD SOCIAL **no reciben** la IgG después de los 5 años de edad salvo en Centros altamente especializados que están saturados

## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Acceso a Tratamiento en México

- **Inmunoglobulina IV en cuadro básico del CSG / IMSS / ISSSTE / Pemex / SEDENA / S. Marina**
  - IgG 10% sólo en INP, SEDENA, PEMEX, IMSS
  - IgG SC domiciliaria sólo INP y empieza en IMSS
- **Trasplante de células progenitoras hematopoyéticas en IDCS (54 RN con SCID / año)**
  - INP (8 – 10 / año)
  - IMSS (3 - 5 / año)
  - Hospital Civil Guadalajara (2 – 3 / año)
  - Medicina privada (1 – 2 / año)
- **Interferón gamma (Imukin®)**
  - Gratis para todos los pacientes a través de FUMENI
    - Enfermedad granulomatosa crónica

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



# Retos para el Tratamiento en casos graves

El trasplante de células progenitoras está cubierto por el Seguro Popular pero se realiza en **muy pocos centros en el país.**

La fuente ideal de células progenitoras es un hermano/hermana o un donador compatible. Existen **muy pocas posibilidades** de encontrar donadores compatibles en México.

Banco de sangre de cordón umbilical – Número limitado de unidades  
Registro de donadores de médula ósea muy pequeño

## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

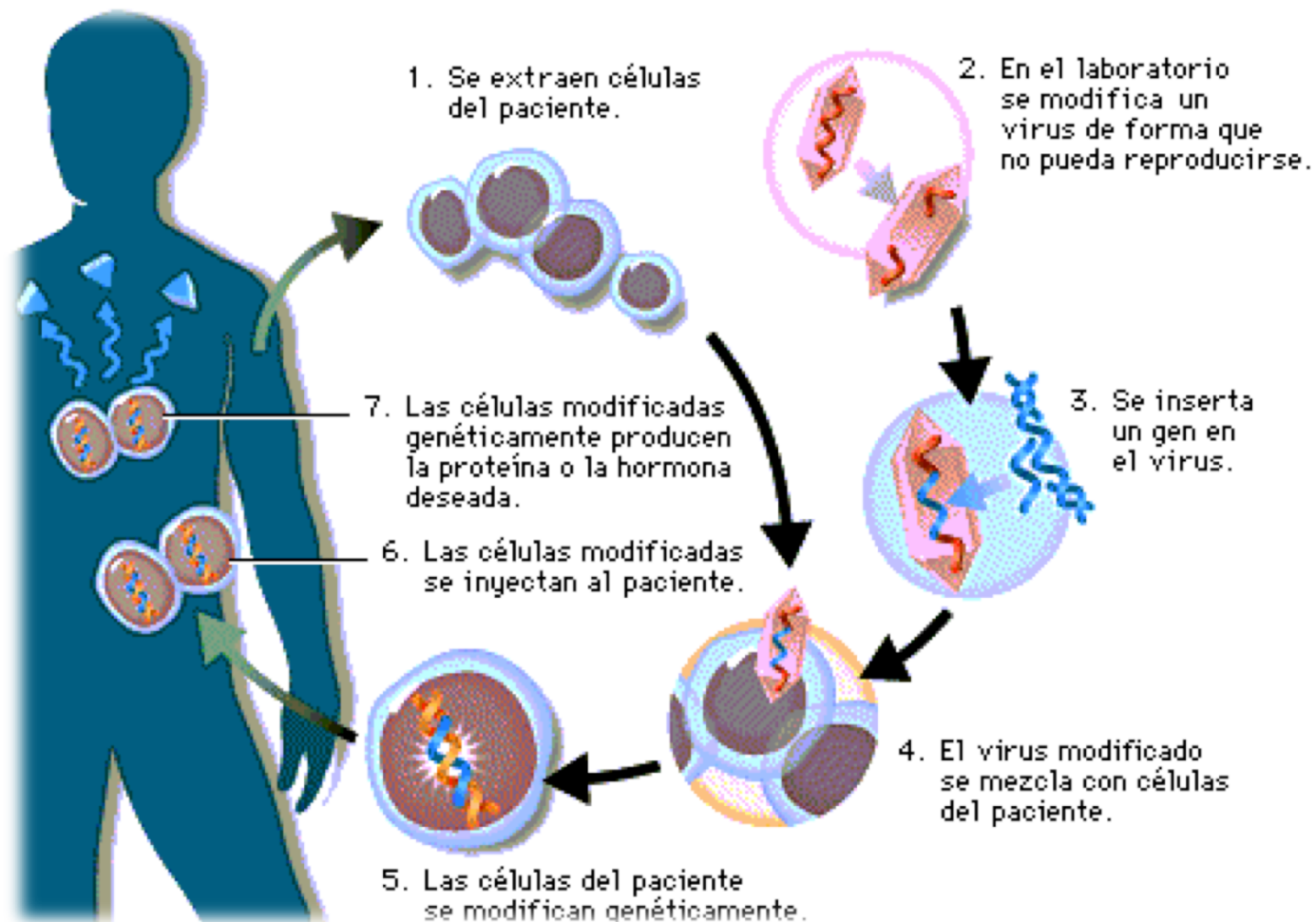
Las células para donar a niñas y niños con inmunodeficiencias graves que necesitan trasplante y para quienes **no** encontramos un donador compatible en México cuestan **47** mil dólares en bancos internacionales



## “El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Principios de la Terapia Génica



“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

# Enfermedades donde la Terapia Génica es Realidad

- **Inmunodeficiencia combinada severa**
  - **Deficiencia de ADA**
  - **Deficiencia de cadena gamma**
- **Síndrome de Wiskott Aldrich**
- **Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X**
- **Cáncer**
- **Hemofilia B**
- **Talasemia  $\beta$**
- **Leucodistrofia metacromática**
- **Distrofia muscular tipo 2C**
- **Porfiria aguda intermitente**
- **Y muchas más (cerca de 1000 enfermedades genéticas )en donde la terapia génica está en desarrollo!!**

# ¿Porqué una Unidad de Terapia Génica en México?

- **Porqué el éxito del trasplante no es óptimo%**
  - Retraso en diagnóstico y complicaciones por vacunas e infecciones previas
  - Muy pocos centros para hacer trasplantes
  - Poca disponibilidad de donadores de células progenitoras de cordón umbilical
  - Existe un registro muy limitado de donadores de médula ósea (DONORMO)
  - El seguro popular, Ssa no cubren el costo de importar células progenitoras de donadores de otros países (costo promedio de 1.2 millones de pesos o 65,000 USD)
- **Porque el tratamiento rápido definitivo incrementa hasta 90% la posibilidad de supervivencia de los pacientes**
- **La unidad de terapia génica del INP-FUMENI podría dar servicio subrogado a centros privados y de otras instituciones de salud (IMSS, ISSSTE).**

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”



# En Resumen

- **Lo bueno**

- Registro ha mejorado pero debe fortalecerse para poder mostrar la verdadera prevalencia de IDP en México
- FUMENI apoya a la comunidad médica y de pacientes para realizar investigación y mejorar el diagnóstico y acceso a tratamiento.
- La difusión ha sido exitosa pero todavía lejos de nuestro objetivo.
- MexGID se ha consolidado y trabaja coordinado con el CDJMF en el INP

- **Lo malo**

- El acceso a tratamiento ha mejorado pero debe mejorarse la inclusión de todos las presentaciones de IgG IV y SC, interferón gamma, antivirales y TCPH y en un futuro la terapia génica.
- IDP deben incluirse en Catálogo de Enfermedades que ocasionan Gastos Catastróficos del Seguro Popular

- **Lo feo**

- Todavía hay una diferencia enorme entre los diferentes sub sistemas de salud

**“El Derecho a la Salud**

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”





# ¡Muchas gracias!

[francisco.espinosa@fumeni.org.mx](mailto:francisco.espinosa@fumeni.org.mx)  
[espinosa\\_francisco@yahoo.com.mx](mailto:espinosa_francisco@yahoo.com.mx)

[www.fumeni.org.mx](http://www.fumeni.org.mx)  
[@FumeniAC](#)

(55) 5506 3512

“El Derecho a la Salud

En personas con Inmunodeficiencias Primarias: Retos y Oportunidades”

