

Descubre las diez señales de alerta que pueden indicar una Inmunodeficiencia Primaria

Las Inmunodeficiencias Primarias son calificadas como una enfermedad rara -ya que afecta a un bajo % de la población- en las que el sistema inmunológico presenta defectos genéticos que afectan la capacidad del cuerpo para combatir infecciones. Debido al desconocimiento que existe en torno a ellas, existe un sub-diagnóstico, lo que significa que un número importante de personas que teniendo síntomas no cuentan con un diagnóstico ni con el tratamiento adecuado.

La Dra. Cecilia Poli, inmunóloga y reumatóloga pediátrica del Hospital Roberto del Río y Clínica Alemana, y directora del Centro Jeffrey Modell de Inmunodeficiencias en Santiago y del Programa de Inmunogenética e Inmunología Traslacional en la Universidad del Desarrollo, señala que las personas con inmunodeficiencias primarias pueden presentar una variedad de síntomas, que van desde

infecciones recurrentes del tracto respiratorio, infecciones de la piel, problemas digestivos, crecimiento deficiente, hasta enfermedades autoinmunes, entre otros. "Un signo de alerta muy importante es tener un familiar o familiares que tengan alguna de estas patologías. Además de los hay que considerar la histiocitosis hemofagocítica o activación macrofágica y la auto inmunidad de inicio precoz como signos de alarma importantes", apunta la especialista. Además, existen las 10 señales de alerta descritas por la Fundación Americana Jeffrey Modell, las que deben tomarse en cuenta para que el paciente acuda a un médico inmunólogo que pueda determinar si se trata de una IDP, reciba el diagnóstico y acceda a un tratamiento. Estas son:

-Cuatro o más infecciones de oídos (Otitis) por año.
 -Dos o más infecciones de senos paranasales (sinusitis) en el año.

-Dos o 3 meses de tratamiento con antibióticos con escaso efecto.

-Una o más neumonías en un año.
 -Dificultad de un bebé o niño/a para aumentar de peso y crecer normalmente.

-Abscesos en órganos o abscesos cutáneos profundos recurrentes.

-Aftas persistentes en la boca o infecciones micóticas en la piel.

-Necesidad de recibir antibióticos intravenosos para eliminar las infecciones.

-Dos o más infecciones profundas, incluida septicemia.

-Antecedentes familiares de IDP.

A juicio de la Dra. Poli, a estos signos de alerta deberían agregarse dos condiciones adicionales que pueden hacer pensar en inmunodeficiencias: la linfocitosis hemofagocítica que es una inflamación sistémica que puede ocurrir con mayor frecuencia en la infancia pero también en adultos, y la autoinmunidad múltiple en pacientes

pediátricos que deben alertar sobre defectos genéticos en la regulación del sistema inmune.

LA RUTA DE LAS IDP

Para llegar a un diagnóstico y tratamiento oportuno, una persona debe seguir varios pasos: reconocimiento y detección de estas señales, la consulta a un especialista inmunólogo, los exámenes y pruebas genéticas que permitan confirmar o descartar la patología, diagnóstico y tratamiento preciso.

Karla Soto Araya, paciente diagnosticada con Inmunodeficiencia Común Variable e integrante de la Fundación de Pacientes y Familiares con IDP, cuenta que "mi diagnóstico fue un camino bastante largo, partí desde los 5 años con sintomatología, como otitis y sinusitis repetidas, varias infecciones urinarias, bronquiales y pulmonares, y muchos tratamientos con antibióticos que no daban resultados. El



diagnóstico fue recién a los 18, luego de una serie de estudios genéticos e inmunológicos. El tratamiento que utilizo actualmente es gammaglobulina subcutánea, que me permite administrarla en casa y llevar una vida prácticamente normal y con menos sintomatología".

Desde el año 2019, la Ley Ricarte Soto incorporó las IDP para entregar cobertura a los pacientes que viven con estas enfermedades de alto costo. "Esto ha sido un gran avance para los pacientes con IDP, ya que otorga cobertura para uno de los

tratamientos más comunes que es la inmunoglobulina endovenosa o subcutánea. Esto ha cambiado enormemente su calidad de vida", manifestó la Dra. Poli.

Karla Soto agrega que los pacientes esperan que esta cobertura que se entrega bajo la Ley Ricarte Soto sea permanente en el tiempo, ya que hasta el momento no se sabe cuánto tiempo más tendrán acceso al tratamiento con inmunoglobulina y actualmente no existe la cobertura para los insumos de administración del medicamento.