



Medicent Electrón. 2026;30:e4287

ISSN 1029-3043

Carta al Editor

Inmunodeficiencias primarias desde la sospecha al diagnóstico y registro

Primary immunodeficiency diseases: from their suspicion to their diagnosis and registration

Seily González Gutiérrez¹<https://orcid.org/0000-0001-8761-0386>

Jorge Luis Loy García^{1*}<https://orcid.org/0000-0002-5796-5685>

¹Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Cuba.

* Autor para la correspondencia: Correo electrónico: jorgellg@infomed.sld.cu

Recibido: 12/11/2024

Aprobado: 21/12/2025

Señor Editor:

Las inmunodeficiencias primarias (IDP), actualmente llamadas errores innatos de la inmunidad (EII), son enfermedades de origen genético, caracterizadas por una alteración cuantitativa y/o cualitativa de uno o más componentes del sistema inmune.



Antiguamente, estas enfermedades eran consideradas poco frecuentes, pero en la actualidad, se reporta uno por cada 2 000 recién nacidos vivos y se calcula, que más de 10 millones de personas viven con EII; se conoce, que entre el 70 % y el 90 %⁽¹⁾ de estas personas no han sido diagnosticadas, lo cual pudiera estar dado, por el desconocimiento de los signos de alarma por parte de los profesionales de la salud, no especialistas en este campo; ello provoca un retraso en el diagnóstico y una elevada morbilidad, lo que constituye un subregistro en muchos países a nivel mundial.⁽¹⁾

Los pacientes afectados por los EII son susceptibles a sufrir infecciones; aunque las complicaciones se presentan en un pequeño grupo, estas pueden ser fatales o dejar secuelas que empeoran la calidad de vida de dichos pacientes y constituye una sobrecarga al sistema de salud debido a los gastos hospitalarios ocasionados, ya que el coste sanitario pudiera reducirse en más de un 50 % después del diagnóstico.⁽²⁾

Los signos de alarma de las IDP son una herramienta de trabajo que orientan al profesional al estudio de los EII.⁽³⁾ La Jeffrey Modell Foundation, en 1993, publicó por primera vez los 10 signos de alarma de los EII, basados en el consenso entre diferentes expertos en el campo de la inmunología. Recientemente, en 2023, los signos de sospecha han sido actualizados, y se han definido los 10 signos de alarma para adultos y para niños. La presencia de dos o más de estos signos de alarma debería hacer sospechar la presencia de una IDP en el paciente.⁽⁴⁾

Los EII constituyen un grupo heterogéneo de más de 300 enfermedades, según el Comité de Clasificación de Inmunodeficiencias Primarias de la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS).⁽⁴⁾

En los primeros años de la década de 1980, varios países comenzaron a registrar sus casos de IDP. Según el registro europeo de Inmunodeficiencias Primarias, en España y en Francia reportan una incidencia de un caso cada 10 000 recién nacidos vivos; aunque según el subtipo, como es el caso del déficit selectivo de IgA, la incidencia es de un caso cada 500 a 700 recién nacidos vivos.⁽⁵⁾



En Cuba, desde 1966 se han diagnosticado IDP, pero no habían sido registradas con anterioridad; desde el 2004 se comenzó a trabajar para implementar tecnología de punta que permitiera realizar un diagnóstico certero de las inmunodeficiencias. El registro cubano fue creado en el 2009, y el primer informe se dio a conocer en el 2017, el cual se logró por un estudio multicéntrico en el que participaron todas las provincias del país, con un total de 337 casos y cuyo objetivo fue conocer la epidemiología de dichas enfermedades en nuestro medio.⁽⁶⁾ Las inmunodeficiencias de anticuerpos fueron las más frecuentes, con 160 casos (52,8 %) y dentro de ellas predominó la deficiencia selectiva de IgA con 110 casos, seguidas en orden de frecuencia, las Inmunodeficiencias combinadas con 55 casos (18 %), las asociadas a defectos de los fagocitos, 37 casos (12,2 %), sentando las bases para posteriores estudios epidemiológicos.^(6,7)

Por lo tanto, tiene vital importancia reconocer los signos de alarma de las IDP, con el propósito de remitir los casos a ser valorados por el especialista de Inmunología, el cual realizará su diagnóstico y clasificación, además de proceder a su registro. Este es un acto fundamental para el estudio cuantitativo de todo fenómeno, pues el objetivo principal de una colección estadística de datos patológicos es el de proveer al investigador de una información cuantitativa adecuada para dar respuesta de cuestiones relativas a grupos de casos y no de casos aislados.

La actualización del registro de inmunodeficiencias primarias lo llevan a cabo los especialistas de Inmunología de cada provincia para posteriormente, reportar los casos a la Sociedad Cubana de Inmunología, debido a que no se cuenta con una red de estadística que recoja la prevalencia de estas enfermedades ni con una hoja de reporte establecida por el MINSAP.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Villa M, Merhar C, Nievas E, Palma A, Di-Giovanni D, Orellana JC, et al. Recomendaciones para el cuidado, prevención de infecciones y quimioprofilaxis en los errores innatos de la inmunidad. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2023 [citado 2024 nov. 11];121(1):[cerca de 18 pantallas]. Disponible en: https://www.sap.org.ar/uploads/consensos/consensos_recomendaciones-para-el-cuidado-prevencion-de-infecciones-y-quimioprofilaxis-en-los-errores-innatos-de-la-inmunidad-141.pdf
2. Ortega-Franco IE, Zavaleta-Martínez Ó, Martín-De Saro M, Blancas GL, Espinosa PSE. Registro de inmunodeficiencias primarias del Hospital Materno Infantil del Estado de México. Rev mexicana Alergia Asma Inmunol Pediatr. [Internet]. 2023 [citado 2024 nov. 11];32(1-3):[cerca de 6 pantallas]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/alergia/al-2023/a231d.pdf>
3. Cáceres-Nolasco S, Cámara-Hijón C, Colobran-Oriol R, Del Rosal-Rabes T, Deyà-Martínez Á, González-Granado LI, et al. 50 preguntas claves en Inmunodeficiencias primarias y secundarias en niños y adultos. España: Sociedad Española de Inmunología; 2023.
4. Seoane-Reula E, Arriba-Méndez S. Diagnóstico y manejo de las inmunodeficiencias primarias en niños. Protoc Diagn Ter Pediatr [Internet]. 2019 [citado 2024 nov. 11];2:[cerca de 20 pantallas]. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/28_inmunodeficiencias_primarias.pdf
5. Alonso-Valle A, Candelaria-Gómez B, Valdés-Lanza L. Inmunodeficiencias Primarias: un reto para la inmuno-genética. Rev Cubana Reumatol [Internet]. 2020 [citado 2024 nov. 11];22(2):[cerca de 28 pantallas]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-59962020000200009&lng=es



6. Macías Abraham C, Marsán V, Sánchez M, Ustariz C, Alfonso M, Adams Y, et al. Registro cubano de inmunodeficiencias primarias. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2017 [citado 2019 mar. 18];36:[aprox. 5 p.]. Disponible en: <https://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/791>
7. Macías-Abraham C. Una mirada al diagnóstico y tratamiento de las inmunodeficiencias primarias en Cuba. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2019 [citado 2023 dic. 20];35(4):[cerca de 5 pantallas]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hih/v35n4/1561-2996-hih-35-04-e1178.pdf>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

