



Medicent Electrón. 2026;30:e4477

ISSN 1029-3043

Comunicación

Signos de alarma de inmunodeficiencia en la atención primaria de salud

Warning signs of immunodeficiency in primary health care

Lisandra León de Armas^{1*} <https://orcid.org/0009-0006-9232-1662>

Yanet Veitía Cañizares¹ <https://orcid.org/0009-0006-2555-2428>

¹Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Cuba.

* Autor para la correspondencia: Correo electrónico:

lisandraleonarmas@gmail.com

RESUMEN

Las inmunodeficiencias primarias constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que afectan el número o la función de las células y de otros componentes del sistema inmunológico. En la actualidad se reconocen 430 inmunodeficiencias primarias asociadas a más de 320 mutaciones identificadas; que afectan al menos a 1 de cada 500 recién nacidos vivos, por lo que ya no se consideran enfermedades raras. Muchos médicos de la atención primaria de salud no sospechan estas enfermedades, lo que retrasa el diagnóstico y el tratamiento oportunos y empeora el pronóstico, la calidad de vida y el riesgo de muerte. Por ello, el objetivo de este artículo es exponer los signos de alarma que



facilitan su sospecha clínica y su referencia oportuna a la consulta de Inmunología.

DeCS: síndromes de inmunodeficiencia; sistema inmunológico; atención primaria de salud; alarmas clínicas.

ABSTRACT

Primary immunodeficiencies constitute a heterogeneous group of genetic diseases affecting the number or function of cells and other components of the immune system. Currently, 430 primary immunodeficiencies associated with more than 320 identified mutations are recognized. They affect at least 1 in 500 live newborns, so they are no longer considered rare diseases. Many primary health care physicians do not suspect these diseases, delaying timely diagnosis and treatment as well as worsening prognosis, quality of life and risk of death. Therefore, the objective of this article is to expose the warning signs that facilitate their clinical suspicion and their timely referral to the Immunology consultation.

MeSH: immunologic deficiency syndromes; immune system primary; health care; clinical alarms.

Recibido: 10/10/2025

Aprobado: 3/05/2026

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que comprometen distintos componentes del sistema inmunológico. De acuerdo con la Unión Internacional de Sociedades Inmunológicas (por sus siglas en inglés IUIS), las IDP se clasifican en las siguientes categorías:⁽¹⁾

– Inmunodeficiencias combinadas graves: aquellas que afectan la inmunidad celular y humoral.



- Inmunodeficiencias combinadas con características sindrómicas.
- Inmunodeficiencias predominantemente de anticuerpos.
- Enfermedades por desregulación inmune.
- Defectos en el número o función de los fagocitos.
- Defectos de la inmunidad intrínseca e innata.
- Enfermedades autoinflamatorias.
- Defectos en la cascada del complemento.
- Síndromes con falla medular.
- Fenocopias de inmunodeficiencias congénitas.

Estas enfermedades se manifiestan con mayor frecuencia durante los primeros años de vida y se acompañan de susceptibilidad a infecciones recurrentes con tendencia a la cronicidad. Además, pueden evolucionar hacia episodios clínicos graves que en múltiples ocasiones requieren hospitalización. Estas infecciones pueden estar causadas por agentes oportunistas, como micobacterias, *Nocardia*, *Aspergillus* o *Pneumocystis*, entre otros.⁽¹⁾

Entre los procesos infecciosos más comunes destacan los abscesos, otitis media, meningoencefalitis, sinusitis, neumonías, infecciones por hongos, septicemia, diarrea recurrente e infecciones virales refractarias, que no mejoran con los tratamientos habituales. Con frecuencia se producen recaídas al suspender dichos tratamientos tras completar el esquema terapéutico. En otros casos, se requiere la aplicación de esquemas agresivos, prolongados o combinados, con antibióticos asociados a antimicóticos o antivirales.⁽¹⁾

La literatura señala que la susceptibilidad a infecciones no constituye necesariamente el rasgo clínico predominante en las inmunodeficiencias primarias; sin embargo, el fenotipo infeccioso sigue siendo el principal indicador sugestivo de un defecto de la inmunidad. Estos pacientes presentan mayor riesgo de padecer episodios autoinmunes, como anemia hemolítica, trombocitopenia,



vitíligo, lupus eritematoso sistémico o anemia perniciosa, así como de desarrollar neoplasias, principalmente linfomas. También pueden asociarse a autoinflamación, alergias, hemofagocitosis, ausencia de amígdalas y ganglios — como ocurre en las agammaglobulinemias— y aplasia tímica, observada en la inmunodeficiencia combinada grave o en el síndrome de DiGeorge.⁽²⁾

Estas enfermedades también pueden presentarse con fenotipos característicos, como implantación baja de las orejas, micrognatia, hipertelorismo, úvula bífida y defectos cardíacos en el síndrome de DiGeorge; rasgos faciales toscos en el adulto con síndrome de hiper-IgE; Petequias y eccema en la enfermedad de Wiskott-Aldrich; cabellos plateados en los síndromes de Griscelli y Chediak-Higashi; y telangiectasias oculares en el síndrome de ataxia-telangiectasia.⁽¹⁾

Otro elemento que debe considerarse es el sexo del paciente, pues puede orientar sobre el patrón de herencia, ya que algunos defectos presentan transmisión ligada al cromosoma X, autosómica dominante o autosómica recesiva; esto justifica la elaboración de un árbol genealógico. Además, se debe considerar el lugar de origen para determinar si procede de una comunidad endogámica (menos de 5 000 habitantes) con mayor riesgo de enfermedades genéticas.⁽¹⁾

A partir de las manifestaciones clínicas de esta afección, la evaluación inicial de un niño con sospecha de inmunodeficiencia debe incluir una historia detallada, que permita resumir su evolución clínica, haciendo énfasis en señales de alarma que, de estar presentes, permitan al médico sospechar la enfermedad.^(3,4)

Signos de alarma para el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias:⁽³⁾

- Cuatro o más episodios de otitis en un año.
- Dos o más episodios de sinusitis en un año.
- Dos o más episodios de neumonías en un año.
- Abscesos recurrentes en órganos o cutáneos profundos.
- Aftas persistentes en la boca o candidiasis después del año de vida.



- Dos o más infecciones profundas, entre ellas la sepsis.
- Dos o más meses tomando antibiótico con escasos resultados.
- Necesidad del uso de antibióticos intravenosos para resolver las infecciones.
- Dificultad para crecer y ganar peso normalmente.
- Antecedentes familiares de inmunodeficiencia primaria.

Una propuesta adoptada en la provincia de Cienfuegos, Cuba, recoge varios de los signos anteriores e incorpora otros que, por su importancia en este medio, permiten sospechar la presencia de una inmunodeficiencia primaria:⁽⁴⁾

- Cuatro o más episodios de otitis en un año.
- Dos o más episodios de sinusitis graves en un año.
- Dos o más episodios de neumonías en un año.
- Dos meses o más con tratamiento de antibiótico oral con poca respuesta.

Necesidad de antibiótico parenteral para erradicar las infecciones

- Fallo en el crecimiento normal o la ganancia de peso en el niño.
- Abscesos en órganos o abscesos profundos recurrentes en la piel.
- Aftas orales, infecciones micóticas de la mucosa, infecciones micóticas extensas o persistentes de la piel.
- Dos o más infecciones graves en un año (bronconeumonías, sepsis generalizada, meningoencefalitis, osteomielitis, artritis séptica, entre otras).
- Historia familiar de inmunodeficiencia primaria, muerte infantil inexplicable, consanguinidad de los padres.
- Infecciones virales, bacterianas o micóticas recurrentes, graves o persistentes. Formas clínicas atípicas de procesos infecciosos.
- Diarreas prolongadas o recurrentes.
- Lesiones extensas de la piel (molusco contagioso, verrugas vulgares y eccema).
- Retardo en la caída del cordón umbilical de más de 4 semanas.
- Reacciones adversas a vacunas vivas atenuadas (BCG, polio oral, PRS).



- Linfopenia persistente (menor o igual a 2 500 células/mm³) u otra citopenia.

La presencia de dos o más de estos signos de alarma debe despertar la sospecha de una inmunodeficiencia primaria. La detección precoz de estos signos debe realizarse de forma cuidadosa, para evitar pruebas innecesarias que puedan generar ansiedad u otros inconvenientes al paciente y su familia.⁽⁵⁾

Alonso Valle y colaboradores⁽⁶⁾ enumeran varias recomendaciones para pacientes con inmunodeficiencias primarias y sus familiares. Entre ellas destacan considerar la fiebre como un dato de alarma tanto en edades pediátricas como en adultos. También recomiendan evitar la humedad en el hogar y el uso de aire acondicionado, mantener la limpieza periódica de los juguetes, evitar el tabaquismo activo y pasivo, mantener una dieta balanceada, no consumir alimentos fuera de casa y evitar la asistencia a lugares concurridos o el contacto con personas con infecciones.

Los autores coinciden con los criterios expuestos y consideran necesario fortalecer la capacitación de los médicos de la atención primaria de salud sobre esta temática. Ello favorecería la sospecha clínica, el diagnóstico oportuno y el tratamiento temprano de los pacientes con inmunodeficiencias primarias, con impacto favorable en su pronóstico y calidad de vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mondragón Pineda AI, Scheffler Mendoza SC. ¿Cómo sospechar en el primer nivel de atención pacientes con errores innatos de la inmunidad? Rev Fac Med [Internet]. 2021 [citado 2025 oct. 9];64(4):41-6. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/facmed/v64n4/2448-4865-facmed-64-04-41.pdf>
2. Lugo Hernández A, Orraca Castillo O, Miló Valdés CA, Barreras Sixto D, Valdés Lanza L, Peláez Yáñez LA. Infecciones en pacientes con inmunodeficiencias



primarias en Pinar del Río. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2022 [citado 2025 oct. 9];26(4):[cerca de 9 pantallas]. Disponible en:

<http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v26n4/1561-3194-rpr-26-04-e5487.pdf>

3. Santa Elena Berro JD, Cuevas Rodríguez CA, Herrera Álvarez A, González Costa M. Infecciones en pacientes con inmunodeficiencias primarias diagnosticadas en Granma, 2013-2022. En: MicroBeque 2024. I Jornada Estudiantil Nacional de Microbiología y Parasitología Médicas. 2024 en. 16-31; Mayabeque (Cuba). Mayabeque: Facultad de Ciencias Médicas; 2024.11 p. Disponible en:

<https://eventosmicrobiologia.sld.cu/index.php/microbiologia/2024/paper/download/29/18>

4. Castillo Leyva Y, Alonso Remedios A, De Lara García G, Pardo Martínez D, Vera Razumova A. Signos de alarma para el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias. Una propuesta adaptada a la provincia de Cienfuegos. Medisur [Internet]. 2017 [citado 2025 oct. 9];15(6):884-7. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v15n6/ms18615.pdf>

5. Soler Palacín P. Diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias en Pediatría. En: AEPap (ed.). Congreso de Actualización en Pediatría 2023 [Internet]. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2023 [citado 2025 oct. 9]. p. 167-76. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/pag_167_176_inmunodeficiencias_primarias.pdf

6. Alonso Valle A, Candelaria Gómez B, Valdés Lanza L. Inmunodeficiencias primarias: un reto para la inmunogenética. Rev Cuban Reumatol [Internet]. 2020 [citado 2025 oct. 9];22(2):[cerca de 28 pantallas]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rcur/v22n2/1817-5996-rcur-22-02-e828.pdf>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

