

Inmunodeficiencias Primarias en Cuba

Informe preliminar

Dra CM. Consuelo Macías Abraham
Grupo Nacional de Inmunología
Instituto de Hematología e Inmunología

Autores:

Macías C, Marsán V, Sánchez M, Sosa L, Rodríguez R, Ustariz C, Alfonso ME, García MA, del Valle L, Socarrás B, Villaescusa R, Arce A, Merlín JC, ¹Jauma A, ¹Insua C, ¹de León N, Lavaut K, ¹García A, ²Toledo I, ³ Martínez I, ⁴Kokuina E, ⁵Santos MN, ⁶Luna D, ⁷Serrano O, ⁷González R, ⁸Puga R, Palma L, García M, Ballester JM.

Instituto de Hematología e Inmunología

¹Hospital Pediátrico William Soler

²Hospital Pediátrico Pedro Borrás

³Hospital Salvador Allende

⁴Hospital Hermanos Aimeijeiras

⁵Hospital Juan Manuel Márquez

⁶Centro Provincial de Inmunología de Sancti Spíritus

⁷Grupo Provincial de Inmunología de Las Tunas

⁹Hospital Pediátrico de Centro Habana

Inmunodeficiencias Primarias (IDP)

Trastornos congénitos o heredados por defectos en los genes que codifican las proteínas involucradas en la respuesta inmunológica.

- ✓ Forma aislada o mixta- defectos de 1 gen o poligénicas
- ✓ Interacción de características genéticas, factores medio ambientales o procesos infecciosos

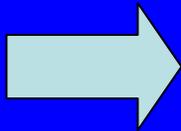
OMS-100 enfermedades por deficiencia inmunológica

Inmunodeficiencias Primarias (IDP)

Genoma humano- total de 100 000 genes

✓ 10 000 genes están asociados con el desarrollo y función de los leucocitos humanos

✓ 1000 genes están relacionados con las IDP



Estas entidades pueden exceder 10 veces el número identificado en la actualidad

Registro Europeo de IDP
ESID (European Society of Immunodeficiency
Diseases)

2631 pacientes reportados por 36 centros de documentación

Australia- 2,1/100 000 hab. No incluyen

- déficit de IgA
- déficit de Acs (asintomáticos)
- déficits de Complemento

Noruega- 6.1/100 000 hab.

Registro Europeo de IDP ESID (European Society of Immunodeficiency Diseases)

Procesos asociados con mayor frecuencia

Infecciones a repetición- 87%

Autoinmunidad 3.1%

- Síndrome de Hiper IgM- 21,2 %
- Síndrome de Wiscott-Aldrich- 18,5%

Asociación con neoplasias.0,8%

Registro Latinoamericano de IDP LAGID (Latin American Group for Primary Immunodeficiency Diseases)

1993- 12 países

Argentina, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Honduras, Panamá, Perú, México, Venezuela, Paraguay y Uruguay.

Frecuencia de IDP en 12 países de Latinoamérica

Total registrados - 3321pacientes

Clasificación

1. Deficiencias de Acs- 53,2%
2. S. de IDs bien definidos- 22,6%
3. ID combinadas-9,5%
4. Desórdenes fagocíticos- 8,6%
5. Desórdenes de inmunoregulación- 3,3%
6. Deficiencias del C- 2,8 %

Registro Cubano de IDP

CGID (Cuban Group for Primary Immunodeficiency Diseases)

Inmunología Clínica desde 1966- IHI

2004-2007. Proyecto Multicéntrico en Ciudad de la Habana.

2007-2009. Proyecto extendido a todo el país.

Objetivo General:

- ✓ Perfeccionar el diagnóstico de pacientes con IDP en Cuba.

Objetivos Específicos:

- ✓ Establecer el diagnóstico de certeza de las posibles IDP en el IHI como centro de referencia.
- ✓ Identificar las patologías que con mayor frecuencia se asocian a las IDP como son: infecciones bacterianas, virales, micóticas y parasitarias, enfermedades autoinmunes, neoplasias y manifestaciones alérgicas.
- ✓ Determinar la frecuencia de aparición de las IDP en Cuba como parte de la Inmunoepidemiología.
- ✓ Crear el Registro Nacional Cubano de IDP.

Registro Cubano de IDP

Frecuencia de IDP

I- Inmunodeficiencias Combinadas (IDC)

Total- 23 pacientes (19,6%)

- IDC Severa- 3
- IDC ligada al cromosoma X- 1
- IDC con linfadenitis supurada al BCG - 1
- IDC +déficit selectivo de IgA + déficit de C - 2

Inmunodeficiencias de células T

- Alteraciones cuantitativas y cualitativas-11
- Hipoplasia Tímica-5

Registro Cubano de IDP

Frecuencia de IDP

II- Deficiencias predominantemente de anticuerpos

Total- 30 pacientes (25%)

- Déficit selectivo de IgA- 16
- Agammaglobulinemia ligado al cromosoma X- 3
- Déficit de subclases de IgG- 2
- ID variable común- 5
- Hipogammaglobulinemia- 4

Registro Cubano de IDP

Frecuencia de IDP

III- Deficiencias celulares y de anticuerpos asociados a otros defectos mayores

Total- 24 pacientes (20%)

ID bien definidas-6

- Candidiasis Mucocutánea Crónica-1
- Síndrome de Wiscott Aldrich- 3
- Síndrome de DiGeorge- 2
- Ataxia Telangiectasia- 9
- IDC+ Síndrome de Conradi- Hunermann- Happle-1
- IDC+Síndrome de la Línea Media-1
- Déficit celular + anomalías CV troncoconales- 7

Registro Cubano de IDP

Frecuencia de IDP

IV- ID asociadas a alteraciones en la función de las células fagocíticas

Total- 11 pacientes (9,16%)

- Déficit de células T+trastornos de fagocitosis-6
- Déficit del C + retardo de la fagocitosis-1
- Neutropenia+déficit selectivo de IgA+ de la fagocitosis-1
- Déficit celular+déficit de IgA+ retardo de la fagocitosis-2
- Hipogammaglobulinemia + retardo de la fagocitosis-1

V- ID primarias del sistema fagocítico

Total- 7 pacientes (5,83%)

- Enfermedad Granulomatosa Crónica-1
- Trastornos congénitos de la fagocitosis-6

Total- 18 pacientes (15%)

Registro Cubano de IDP

Frecuencia de IDP

VI- Defectos congénitos del Complemento

Total- 12 pacientes (10%)

Déficit del C1 inhibidor-12 Edema angioneurótico hereditario

VII- Otras

Total- 13 pacientes (10,8 %)

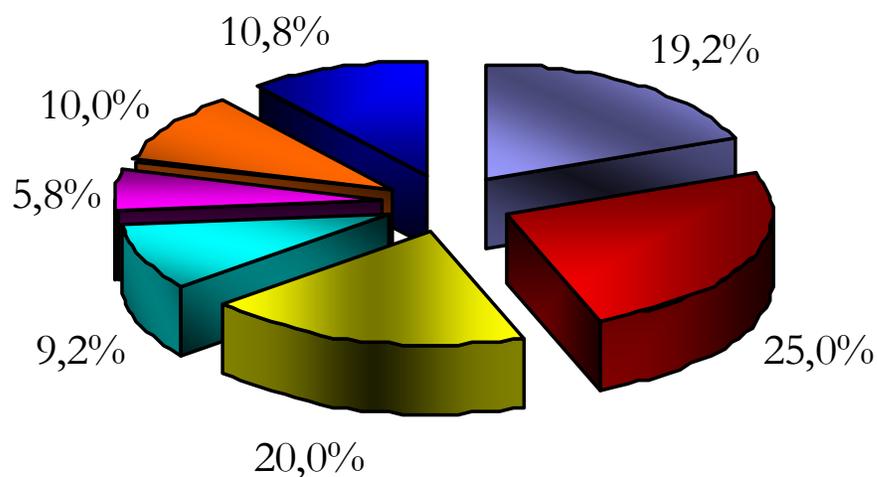
- Síndrome de Job (Hiper IgE)-1
- ID + déficit de G-6PD-1
- ID celular con timoma-1
- SLP crónico ligado al cromosoma X-1
- Síndrome de Costello+déficit de células T-2
- Síndrome de Costello+retardo de la fagocitosis-1
- ID celular asociada a Síndrome genético no bien definido- 2
- ID celular asociado a Síndrome de Cayler-1
- ID celular asociada a Síndrome de Ehlers-Daylos-1
- ID celular asociada a osteogénesis imperfecta-2

Registro Cubano de IDP. Informe preliminar

Frecuencia de IDP

Tipo de ID Clasificación LAGID	Pacientes Total-120	Frecuencia (%)
IDC	23	19,16
ID de ACS	30	25
ID celular y Acs + otros	24	20
ID + alteraciones FF	11	9,16
ID primarias del Sist. F	7	5,83
Déficits del C	12	10
Otras	13	10,8

Frecuencia de IDP en Cuba. Informe preliminar.



PROCESOS ASOCIADOS MÁS FRECUENTES

- Infecciones recurrentes- 100% pacientes
- Manifestaciones alérgicas
 - Trastornos primarios de la fagocitosis- 6/4 Alergia
 - Trastornos fagocíticos asociados a otros defectos- 11/7
 - Déficit selectivo de IgA- 7/5 Asma bronquial
 - Hipogammaglobulinemia- 4/4 (3 asma bronquial)
 - Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X- 3/1 Asma bronquial
 - Deficiencia de células T con hipoplasia tímica- 5/5
 - Defectos de células T-11/9
 - Ataxia telangiectasia-9/2 manifestaciones alérgicas
 - IDC Síndrome de Conradi- Hunermann- Happle- Alergia (AB+DA)
 - ID variable común 5/5- Manifestaciones respiratorias

PROCESOS ASOCIADOS MÁS FRECUENTES

- Neoplasias

- 1 Ataxia telangiectasia con Linfoma Non-Hodgkin de células pequeñas no hendidas
- 1 Déficit de células T- AUTOINMUNIDAD- Tiroiditis de Hashimoto

TUMOR MALIGNO DE LA TIROIDES

- 1 ID variable común- hiperplasia linfoide

- Manifestaciones osteomioarticulares

3 pacientes (2 IDC y 1 con déficit de Acs)

- Alteraciones cardiovasculares

- 2 IDC con trastornos fagocíticos (2 CIA y 1 PCA)
- 1 IDP asociada a osteogénesis imperfecta (CIV)

PROCESOS ASOCIADOS MÁS FRECUENTES

Síndrome CATCH 22

- 2 Síndrome de Di George (PCA)
 - 1 Síndrome de Cayler (PCA) y asma bronquial
 - 7 déficit de células T (anomalías troncoconales)
-
- Otras
 - 1 IDC - Ictiosis y asma bronquial
 - 1 Edema angioneurótico familiar- atrofia intestinal parcial y pólipos

Registro Cubano de IDP

CGID (Cuban Group for Primary Immunodeficiency Diseases)

METAS DEL CGID (en correspondencia con LAGID)

1. Identificar y comparar la frecuencia de las diferentes formas de IDP en Cuba con las diferentes regiones del continente.
2. Mejorar las definiciones y conocimientos.
3. Enfatizar la importancia y el reconocimiento precoz de estas patologías.
4. Desarrollar criterios diagnósticos y de tratamiento.
5. Promover la investigación sobre las IDP mediante una red colaborativa.
6. Facilitar el desarrollo de grupos de ayuda para familiares y pacientes.