

Inmunodeficiencias Primarias

Prof. Dr. Arnoldo Quezada L.

Dpto. Pediatría Universidad de Chile

Hospital Exequiel González Cortés

Santiago de Chile

Objetivos

- Hacer una introducción y definición en el tema de las Inmunodeficiencias Primarias (IDP)
- Entregar información sobre el registro del Grupo Latinoamericano de IDP (LAGID)
- Mostrar la experiencia de nuestro centro en Chile
- Recordar las cuatro IDP más frecuentes en Pediatría

Conflicto de intereses

- Ninguno

Inmunodeficiencias primarias

- Son defectos genéticos que afectan distintos componentes del sistema inmune, que se expresan por susceptibilidad aumentada a infecciones, enfermedades alérgicas, autoinmunes y neoplasias
- En muchos síndromes se ha identificado el defecto molecular y su patrón de herencia

“Primary Immunodeficiency Diseases in Latin America: The Second Report of the LAGID Registry”

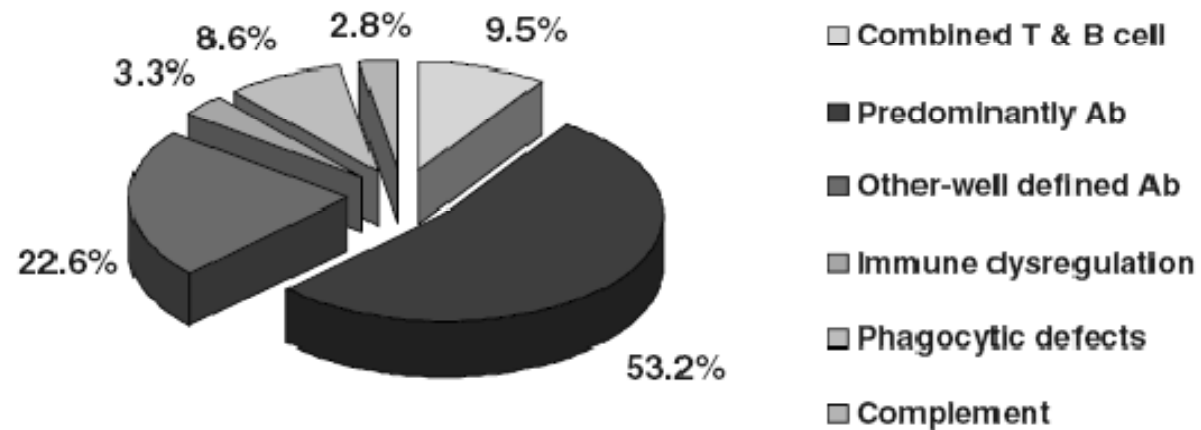


Fig. 1. Distribution of primary immunodeficiency diseases among 3321 patients in the LAGID Registry.

Inmunodeficiencias primarias

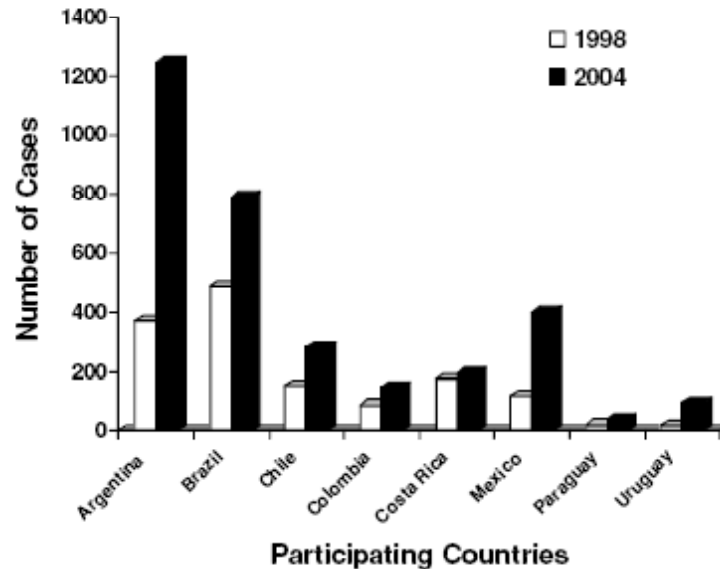


Table III. Estimated Minimal Incidence of XLA, CGD, and SCID in 12 Latin American Countries

Country	Estimated minimal incidence (cases/100,000 births) ^a					
	XLA		CGD		SCID	
	1st Period	2nd Period	1st Period	2nd Period	1st Period	2nd Period
Argentina	0.61	1.68	0.15	0.82	0.08	0.55
Brazil	0.07	0.16	0.09	0.16	0.04	0.12
Chile	0.40	0.76	0.43	0.85	0.47	1.28
Colombia	0.08	0.15	0.05	0.09	0.06	0.24
Costa Rica	0.78	1.41	0.78	1.26	1.12	3.79
Honduras	N/A	0.11	N/A	0	N/A	0.05
Mexico	0.03	0.24	0.04	0.16	0.04	0.17
Panama	N/A	0.36	N/A	0.17	N/A	0.17
Paraguay	0	0.32	0.15	0.26	0.05	0.13
Peru	N/A	0.02	N/A	0.02	N/A	0
Uruguay	0.17	0.97	0	0.72	0	0.72
Venezuela	N/A	0.05	N/A	0.02	N/A	0.02

Note. N/A: Countries not participating in the first report.

^aThe minimal incidence of PID cases in each country was estimated by calculating the average of cases per year reported in each period (estimated at 10 years for the first period and 8 years for the second period). Each average was divided by the country's birth rate for that period (Table I) and the result was multiplied by 100,000.

“Recurrent pneumonia as warning manifestation for suspecting Primary Immunodeficiencies in children”

Table 1. Demographic and clinical characteristics of PID's patients

Case no.	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Gender	F	F	M	M	F	M	F	M	M	M
Age at first pneumonia	12 m	2 m	8 m	3 m	12 m	4 y	21 m	1 m	3 m	18 y
Age at PID diagnosis	2 y	1 y	3 y	8 y	8 y	5 y	4 y	1 y	10 m	19 y
	10 m	1 m		10 m		10 m	1 m	7 m		
Number of pneumonias	2	4	3	7	3	5	4	3	5	13
Number of hospitalizations	1	3	0	4	1	4	5	2	4	13
ICU admissions	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
Complications	no	no	no	no	Chronic lung damage	no	Chronic interst pneum.	Transv. myelitis	Intra-cranial Hemor.	no
Diagnosis	IgA def.	IgA def.	IgA def.	IgA def.	IgA +IgG ₂ def.	IgA def+ HCV	Hyper-IgM	XLA	WAS	CVID
IVIG	no	no	no	no	no	no	yes	yes	yes	yes

PID = Primary immunodeficiency; ICU = Intensive care unit; XLA = X-linked agammaglobulinemia; WAS = Wiscott-Aldrich syndrome; CVID = Common variable immunodeficiency; IVIG = Intravenous immunoglobulin; HCV = Hypocomplementemic vasculitis

“The Four Most Common Pediatric Immunodeficiencies”

- Déficit selectivo de IgA
- Deficiencia de anticuerpos específicos
- Hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia
- Deficiencia de subclases de IgG
 - La mayoría de los enfermos tienen Inmunidad Celular, función fagocítica y niveles de Complemento normales
 - Todas se caracterizan por infecciones respiratorias bacterianas recurrentes: rinosinusitis, otitis y bronquitis
 - Bases moleculares desconocidas
 - Cada entidad es heterogénea con múltiples causas: factores genéticos, exposición a drogas o tóxicos ambientales, eventos prenatales
 - Muy pocos necesitan IGIV
 - Pronóstico a largo plazo en general es bueno