

PRESENTACIÓN DE LA LÍNEA DE TRABAJO SOBRE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS DEL GRUPO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE LA S.E.M.I.

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) constituyen un conjunto de enfermedades causadas por la presencia de una alteración cuantitativa y/o cualitativa de los distintos mecanismos implicados en la respuesta inmunológica. Las diferencias en sus manifestaciones clínicas están relacionadas con la alteración molecular en cada caso, así como su edad de debut, pronóstico y abordaje terapéutico.

La OMS reconoce más de 200 IDP, y si bien muchas debutarán en edad pediátrica, otras (que incluyen a las más prevalentes) lo pueden hacer en edad adulta. La incidencia de las IDP ocurren ronda los 1/2000 de cada recién nacidos vivos, con una gran variabilidad entre las diferentes entidades. Así, mientras el déficit selectivo de IgA es tan frecuente como 1/500 (población caucásica), el grupo de las inmunodeficiencias combinadas graves aparecen en alrededor 1/50.000 recién nacidos vivos. Para la inmunodeficiencia variable común se estima una prevalencia de 1/25.000 caucásicos.

Estos pacientes no solo son más susceptibles a procesos infecciosos de diversa índole, acorde con el defecto específico, sino que presentan además enfermedades autoinmunes, granulomatosas y neoplasias, con mayor frecuencia que la población general.

El perfil clínico de estos pacientes, si bien obliga aun manejo multidisciplinar, posiciona como referente al internista. Por ello, desde el Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), se ha puesto en marcha una línea de trabajo sobre las IDP. Aprovechando la última reunión del grupo de enfermedades minoritarias, en Febrero de este año, se han puesto las bases para iniciar esta línea de trabajo, abierta a todos los compañeros interesados en estas enfermedades. Los objetivos, centrados en el paciente, es armonizar y optimizar el manejo estos enfermos altamente complejos, compartiendo experiencias, e iniciando el desarrollo de protocolos asistenciales y proyectos de investigación, partiendo primero de una recogida del perfil de estos pacientes asistidos por los internistas de España.

Angel Robles-Marhuenda. Hospital La Paz, Madrid. (aroblesmarhuenda@gmail.com)

M^a Lourdes Cos Esquius. Hospital del Mar. Barcelona.

Pedro Moral Moral. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

Xavier Solanich Moreno. Hospital Universitari de Bellvitge. Barcelona.

Ricardo Gil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

Nuria López Oslé. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo.

Rosario Sánchez Martínez. Hospital General Universitario de Alicante.

Leonardo Mellibovsky Saidler. Hospital del Mar. Barcelona