



## **NOTA DE PRENSA**

**ABORDAN NOVEDADES EN EL ABORDAJE DE ESTAS ENTIDADES, ALGUNAS DE BAJA PREVALENCIA Y GRAVES, Y SUS COMPLICACIONES, COMO LAS INFECCIONES RECURRENTES, NEOPLASIAS O AMILOIDOSIS**

# **Médicos internistas analizan el manejo y complicaciones de las enfermedades autoinflamatorias y hematológicas inmunomediadas y de las inmunodeficiencias primarias**

- Algunas de las enfermedades autoinflamatorias son consideradas poco frecuentes o raras, al afectar a entre 1 y 5 personas por cada 10.000 habitantes, pero su prevalencia puede variar
- Se abordó una nueva entidad en el campo de las inmunodeficiencias primarias, el síndrome de fosfoinositida 3-quinasa delta activada (APDS), una inmunodeficiencia primaria rara, que se ha añadido a la Clasificación Internacional de Enfermedades. Está causada por variantes genéticas en dos genes que regulan la maduración de glóbulos blancos. Afecta a entre 1 y 2 personas por millón de habitantes
- Entre los principales retos en el manejo de estas patologías, los internistas destacan: lograr un diagnóstico temprano, conseguir tratamientos biológicos que se basen en la fisiopatología de la autoinmunidad y autoinflamación y reducir los efectos secundarios de los tratamientos, encontrando un equilibrio adecuado entre eficacia y seguridad
- Respecto a las novedades y el escenario actual destacan los últimos avances relativos a: terapias personalizadas, identificación de biomarcadores, avances en inmunoterapia, uso de tecnologías emergentes como la inteligencia artificial y el análisis de datos masivos y los progresos en investigación genética y epigenética

**Madrid, 15 de enero de 2024.** – Médicos internistas de todo el país han abordado en Madrid novedades en enfermedades minoritarias y autoinmunes y sus complicaciones, con especial foco en patologías autoinflamatorias, inmunodeficiencias primarias y patologías hemato-inflamatorias. Se trata de entidades, de presentación multiorgánica, en muchos casos “graves”, que precisan de abordajes multidisciplinares, y que deben ser diagnosticadas correctamente y atendidas por internistas expertos en su manejo.

Bajo un formato de presentación de casos clínicos, cerca de 100 internistas participantes de los Grupos de Enfermedades Minoritarias (GTEM) y de Enfermedades Autoinmunes (GEAS) de la SEMI congregados en la [I Reunión conjunta GTEM-GEAS](#) han tratado los citados **tres bloques de enfermedades**: las enfermedades autoinflamatorias, las inmunodeficiencias primarias, y también las enfermedades hematológicas inmunomediadas, como la histiocitosis o la enfermedad de Castleman. También se revisó el papel de la inflamación en las enfermedades lisosomales, y un caso de amiloidosis cardiaca por Transtiretina. En total se discutieron nueve casos, a través de los cuales se analizaron aspectos relacionados con la clínica de presentación, el manejo diagnóstico y cómo abordar las complicaciones que presentan a menudo, como las **infecciones recurrentes, el desarrollo de neoplasias o amiloidosis**.

### **Las enfermedades autoinflamatorias**

Estas patologías constituyen un grupo de trastornos del sistema inmunológico que se caracterizan por la **inflamación crónica sin la presencia de autoanticuerpos o respuestas autoinmunes específicas**. A diferencia de las enfermedades autoinmunes, en las que el sistema inmunológico ataca erróneamente a tejidos y células sanas del cuerpo, en las enfermedades autoinflamatorias, la inflamación es causada por un **mal funcionamiento del sistema inmunitario en la regulación de la respuesta inflamatoria**.

En cuanto a la frecuencia, algunas de estas enfermedades son consideradas raras (1-5 casos por 10.000 habitantes), pero su prevalencia puede variar. Dado que la investigación sobre enfermedades autoinflamatorias ha avanzado, se ha producido "un mayor reconocimiento y diagnóstico de estos trastornos, lo que podría influir en las estimaciones de su frecuencia".

Por su parte, las **inmunodeficiencias primarias (IDP)** son trastornos del sistema inmunológico que resultan de defectos genéticos heredados que afectan la capacidad del sistema inmunológico para combatir infecciones. Estos defectos pueden involucrar a diversos componentes del sistema inmunológico, como células T, células B, fagocitos o el sistema del complemento. Las IDP pueden manifestarse de diversas formas, incluyendo **infecciones recurrentes, infecciones graves y enfermedades autoinmunes**.

Algunas de las inmunodeficiencias primarias más frecuentes incluyen la **Inmunodeficiencia Común Variable (IDCV)** que se caracteriza por bajos niveles de inmunoglobulinas y una predisposición a infecciones recurrentes, especialmente del tracto respiratorio; o la deficiencia de Inmunoglobulina A (IgA), lo que puede aumentar la susceptibilidad a infecciones. Los **errores congénitos de inmunidad (IEI) humanos** son enfermedades raras causadas por variantes genéticas dañinas, y hasta ahora se han descrito 485 trastornos genéticos enumerados en la clasificación clásica de 2022 de la Unión Internacional de Sociedades Inmunológicas (IUIS).

Además, en la reunión, se ha abordado una nueva entidad en el campo de las inmunodeficiencias primarias, el **síndrome de fosfoinositida 3-quinasa delta activada (APDS)**, una inmunodeficiencia primaria rara, que se ha añadido a la clasificación Internacional de enfermedades (ICD-10-CM), con el código D81.82. Está causada por variantes genéticas en dos genes, PIK3CD o PIK3R1, que regulan la maduración de los glóbulos blancos; y que afectan a 1-2 personas por millón. Provoca una importante linfoproliferación, y una disfunción inmunitaria que se caracteriza por infecciones senopulmonares graves y recurrentes, autoinmunidad y enteropatía.

### **Retos en el manejo de estas enfermedades**

Entre los principales retos en el manejo y abordaje de estas patologías, se encuentran, en palabras del **Dr. José Salvador García Morillo**, médico internista y coordinador del GEAS-SEMI, además de coordinador también de la Unidad de Enfermedades Sistémicas Autoinmunes y Minoritarias del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla: "conseguir un diagnóstico temprano, ya que algunas son difíciles de identificar en etapas iniciales, y se retrasa muchas veces el diagnóstico, lograr tratamientos biológicos que se basen en la fisiopatología de la autoinmunidad y autoinflamación y reducir los efectos secundarios de los tratamientos empleados, encontrando un equilibrio adecuado entre la eficacia y la seguridad". También son retos continuos, indica el Dr. García Morillo, "la mejoría en la calidad de vida de los pacientes y en el enfoque más personalizado y preciso por la complejidad en la presentación y evolución de las manifestaciones de las EAS".

### **Novedades y escenario actual**

Se ha avanzado en terapias personalizadas, y en la identificación de biomarcadores y enfoques terapéuticos más específicos, permitiendo

tratamientos personalizados para pacientes con EAS y autoinflamatorias. También ha habido avances en inmunoterapia: la investigación continúa en el desarrollo de terapias que modulan el sistema inmunológico de manera más precisa, minimizando los efectos secundarios.

Por otro lado, cabe destacar el uso de tecnologías emergentes: la inteligencia artificial y el análisis de datos masivos pueden estar contribuyendo a una mejor comprensión de las EAS, facilitando el diagnóstico temprano y el desarrollo de tratamientos más efectivos. Por último, remarcar también los avances en investigación genética y epigenética: el estudio de la genética y las variantes genéticas asociadas con las EAS, que sigue siendo un área de gran interés para los médicos internistas.

#### **Sobre la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)**

La [Sociedad Española de Medicina Interna \(SEMI\)](http://www.fesemi.org) integra a más de **8.000 médicos internistas** de toda España. Entre sus objetivos prioritarios, se encuentran el de potenciar la investigación en este campo, así como aunar los esfuerzos de los distintos grupos de trabajo que conforman parte de la Sociedad. En la actualidad, son un total de **21 los grupos o subgrupos monográficos de patologías prevalentes** o áreas de interés dentro de la Medicina Interna, especialidad médica que se define por la visión global del paciente y desempeña un papel central en la atención a los pacientes crónicos complejos. Para más información, visita [www.fesemi.org](http://www.fesemi.org) y sigue su actualidad en [Twitter](#), [Facebook](#), [LinkedIn](#) e [Instagram](#).

#### **Para más información SEMI:**

Óscar Veloso

Responsable de comunicación

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

[oscar.veloso@fesemi.org](mailto:oscar.veloso@fesemi.org) / 915197080 / 648163667