

Inmunodeficiencias Primarias

Inmunodeficiencias primarias en los adultos



Inmunodeficiencias primarias – Inmunodeficiencias primarias en los adultos (1ª edición).
Diciembre 2012

© Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI), 2012

Publicado por IPOPI: www.ipopi.org.

Introducción

Este folleto explica qué son las inmunodeficiencias primarias (IDPs), y cómo es su gestión en los adultos.

Las IDPs las integran un grupo numeroso de diferentes trastornos causados cuando algunos componentes del sistema inmunitario (principalmente las células y proteínas) no funcionan correctamente. Las personas con IDPs son más propensas a padecer infecciones que otras personas. Las IDPs también pueden causar que el sistema inmunológico ataque el propio cuerpo – “esto se llama ‘auto-inmunidad’ y puede provocar diversos síntomas, como dolor e inflamación en las articulaciones (‘artritis’).

Las IDPs son causadas por defectos en los genes (ADN) que son los responsables del sistema inmunológico. Estos defectos se pueden heredar de los padres y se manifiestan por sí mismos a cualquier edad, aunque en la mayoría de los casos se diagnostican en adultos jóvenes o tardíamente en edades adultas. Aunque algunas IDPs se diagnostican en niños, a menudo, otras son más identificadas durante la edad adulta. Por ejemplo, la inmunodeficiencia común variable (IDCV), que es la IDP más común diagnosticada en la edad adulta, se produce aproximadamente en 1 de cada 25.000 personas y se diagnostica fundamentalmente en adultos. La deficiencia de inmunoglobulina A, la deficiencia de las subclases de inmunoglobulina G y las deficiencias del complemento son otras IDPs que con frecuencia se diagnostican en adolescentes o en adultos. La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) y la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X, son ejemplos de otras IDPs que son generalmente identificadas en los niños, o adultos jóvenes.

A menudo, los adultos sufren las manifestaciones de las IDPs durante varios años antes de ser diagnosticados. Este es un tema importante porque cuanto antes se diagnostique la enfermedad, más rápido se puede administrar el tratamiento para reducir el riesgo de infecciones y otras complicaciones.

Las IDPs son trastornos crónicos graves. Sin embargo, con los tratamientos modernos y medidas encaminadas a la prevención de salud, la mayoría de las personas con IDPs pueden tener una vida larga, plena y activa. Los adultos con IDPs tienen un papel importante en la toma de decisiones sobre su propia terapia, en la adhesión al tratamiento otorgado, y en el cuidado de su propia salud. Para cumplir estas funciones, los pacientes deben aprender todo lo posible acerca de las IDPs y su tratamiento.

Este folleto explica cómo son diagnosticadas las IDPs, las terapias disponibles y las implicaciones de estas enfermedades para la vida de los pacientes y sus familiares. Tiene el objetivo de ayudar a los adultos que han sido recientemente diagnosticados con IDPs y a los jóvenes con IDP ya diagnosticada que han alcanzado la edad adulta.

Diagnóstico y tratamiento de las IDPs

Signos de alerta

Cualquiera que sea la edad del paciente, es muy importante que las IDPs sean diagnosticadas lo más rápido posible. Generalmente, la primera sospecha de que una persona sufre una IDP es la repetición de las infecciones, que son inusualmente frecuentes o graves, o que no responden normalmente al tratamiento, o que son causados por tipos inusuales de bacterias, virus u hongos. Los tipos de infecciones más comunes observadas en los adultos con IDPs son las infecciones del tracto respiratorio, que incluyen los senos nasales, las vías aéreas (bronquitis) o pulmones (neumonía), y las del sistema digestivo (que causan diarreas).

Pruebas diagnósticas

Para el diagnóstico y tratamiento de las IDPs es importante, siempre que sea posible, consultar a un médico especializado en enfermedades del sistema inmunológico (inmunólogo), donde esté disponible, así como a un médico general (médico de familia) que esté en contacto con el inmunólogo.

Los médicos utilizan varias pruebas de laboratorio para investigar el sistema inmunológico en pacientes en los cuales se sospecha que puedan tener una IDP. Se realiza el recuento del número de células del sistema inmune en sangre (en particular, las células denominadas células T y B) y probar si estas células son capaces de multiplicarse y destruir a los microorganismos infectantes. También es importante destacar que se determina la cantidad de inmunoglobulinas en la sangre. Las inmunoglobulinas (también llamadas 'anticuerpos'), son proteínas que reconocen a los microorganismos infectantes y ayudan a las células inmunes a destruirlos. La mayoría de las IDPs (con excepción de los síndromes de hiper IgM e hiper IgE), constituyen la causa de que el cuerpo humano produzca poca o ninguna inmunoglobulina. Otras pruebas incluyen las utilizadas para los niveles del "complemento", que son proteínas que eliminan a los microorganismos y ayudan a otras células inmunes.

Los pacientes que presentan síntomas de IDPs también pueden ser analizados para el virus de inmunodeficiencia humana (VIH). Las IDPs son enfermedades genéticas y nada tienen que ver con el VIH. Sin embargo, como el VIH, también hace que las personas sean propensas a infecciones, se puede realizar una prueba de VIH para excluir esta hipótesis. Durante el diagnóstico de las IDPs, los pacientes también pueden realizarse pruebas de enfermedades autoinmunes y de ciertos tipos de cáncer que pueden causar síntomas similares a los de las IDPs.

Tratamientos

El tratamiento substitutivo con las inmunoglobulinas es el tratamiento principal para la mayoría de las personas con IDPs. Este tratamiento ayuda a protegerse contra las infecciones y reduce algunos síntomas autoinmunes si éstos están presentes. Las inmunoglobulinas se administran en forma de infusión en vena

(inmunoglobulina intravenosa, o 'IGIV') o bajo la piel (vía subcutánea, abreviada como "SC" o "subcutánea"). En algunos casos, la inmunoglobulina puede administrarse en el hogar por los propios pacientes adultos, o por sus familiares o cuidadores. La reducción de visitas al hospital o a la clínica, puede ser más conveniente y disminuye la intrusión del tratamiento en la vida familiar de los pacientes, y en su vida laboral.

A veces se utilizan otros tratamientos especializados para las IDPs, dependiendo de la IDP que presente cada paciente en particular. Estos incluyen:

Factor estimulante de colonias de granulocitos: se utiliza para aumentar la producción por la médula ósea de las células inmunes, llamadas granulocitos, cuando los niveles de estas células son bajos, por ejemplo, en pacientes con neutropenia congénita grave o con deficiencia de ligando CD40.

Interferón gamma: se utiliza para estimular el sistema inmunitario, en particular, en pacientes con EGC.

Adenosina desaminasa con polietilenglicol (ADA-PEG): se utiliza en pacientes en los que la ausencia de esta enzima (ADA) produce inmunodeficiencia combinada grave (IDCG).

Trasplante de células madre: las células madre normalmente maduran para convertirse en muchos tipos de células inmunológicas. Los defectos de las células madre causan algunas IDPs graves (por ejemplo IDCG), que pueden corregirse mediante la administración al paciente de células madre tomadas de un donante sano.

Terapia génica: se trata de corregir el gen defectuoso que causa algunas IDPs (por ejemplo, EGC e IDCG). Esta terapia aún está siendo probada y no se encuentra disponible de una forma rutinaria.

Estos tratamientos son generalmente caros y su disponibilidad varía en las diferentes partes del mundo. Los tratamientos de la IDP están en constante evolución y los pacientes deben tratar de mantenerse al día con los nuevos conocimientos.

Las personas con IDPs también suelen requerir de medicamentos para tratar o prevenir las infecciones causadas por bacterias (antibióticos), hongos (antifúngicos, por ejemplo, contra aftas) y virus (antivirales, por ejemplo contra la varicela).

Las personas con IDPs deben estar atentas a los síntomas de infección e informar de cualquier signo a su inmunólogo o médico especialista.

IPOPI ha producido folletos específicos en IPOPI diagnóstico y tratamientos. Estos se pueden encontrar en www.ipopi.org.

Efectos a largo plazo de las IDPs

Los tratamientos modernos permiten que las personas con IDPs puedan vivir, como nunca antes, vidas más largas y saludables. Sin embargo, estas enfermedades causan una gran variedad de problemas de salud a largo plazo y los pacientes deben controlar su salud y reportar cualquier cambio en su clínica, hospital o médico. En esta sección sólo se proporciona una indicación general de los problemas de salud de las personas que se encuentran viviendo con una IDP. Cada paciente individual será afectado por su enfermedad de forma diferente y por lo tanto, es importante que los problemas específicos se discutan personalmente con un médico.

Las personas con IDPs necesitan supervisar cuidadosamente su propia salud y reportar cualquier problema a su hospital, clínica o médico de familia.

Complicaciones de las enfermedades pulmonares

Las personas con IDP pueden padecer infecciones respiratorias recurrentes crónicas (es decir, a largo plazo), que con el tiempo pueden dañar los pulmones. Las bronquiectasias son dilataciones de los alveolos pulmonares que facilitan la acumulación de mucosidades. Esto provoca tos y falta de aire y hace a los enfermos aún más susceptibles a las infecciones. El tratamiento substitutivo con las inmunoglobulinas y los antibióticos se utilizan para ayudar a prevenir las enfermedades pulmonares crónicas.

Los pacientes con IDPs también pueden desarrollar otros tipos de inflamaciones crónicas, perjudiciales en varios órganos del cuerpo, incluyendo los pulmones, el hígado y el bazo. En particular, los pacientes con IDCV a veces desarrollan nódulos (llamados "granulomas") en los pulmones y en otros órganos. En los pulmones, esta enfermedad puede causar en el paciente falta de aire y reducción de la capacidad para hacer ejercicios.

Progresión de la enfermedad autoinmune

La enfermedad autoinmune puede afectar diversas partes del cuerpo, incluyendo:

- Las articulaciones, causando dolor e inflamación (artritis).
- La piel, causando erupciones e inflamación.
- El hígado y el bazo, causando agrandamiento de estos órganos ('hepatomegalia' y 'esplenomegalia', respectivamente).
- Los intestinos, causando enfermedad inflamatoria intestinal.
- Las células de la sangre, causando una pérdida de glóbulos rojos que normalmente transportan oxígeno desde los pulmones a los tejidos (anemia), o las plaquetas que intervienen en la coagulación sanguínea.

La terapia de reemplazo de la inmunoglobulina es el principal tratamiento usado para controlar la enfermedad autoinmune. Otros medicamentos supresores del sistema inmune (por ejemplo, corticosteroides y un tratamiento con anticuerpos llamado rituximab), también se utilizan algunas veces. Estos tratamientos "inmunosupresores" deben ser cuidadosamente administrados por un inmunólogo.

Patología neurodegenerativa en algunas IDPs

La ataxia telangiectasia (AT) es una IDP que causa alteraciones en el cerebro. Los pacientes con AT puede presentar varios síntomas, incluidos la falta de equilibrio al ponerse de pie o caminar, problemas en los ojos y con el habla y la deglución.

Estos síntomas pueden empeorar con el tiempo. Existen algunas evidencias de que las personas con otras IDPs también pueden sufrir un deterioro del sistema nervioso, aunque existe poco conocimiento acerca de esto.

Cánceres

Pacientes con numerosas IDPs presentan un mayor riesgo de ciertos tipos de cáncer. El riesgo de cáncer es diferente entre las IDPs. Por ejemplo, los pacientes con IDCV presentan un mayor riesgo de cáncer del sistema linfático (linfoma), estómago, mama, vejiga y el cuello uterino.

Efectos de los tratamientos de la IDP

El tratamiento substitutivo con las inmunoglobulinas causa pocos efectos secundarios. Algunas personas presentan dolores de cabeza o síntomas de alergia durante o poco tiempo después de las infusiones, pero en la mayoría de los casos son de corta duración y se resuelven con tratamientos simples. En casos raros los pacientes pueden tener reacciones severas al tratamiento y por lo tanto, cualquier producto nuevo debe administrarse bajo la supervisión de un médico. Con el tiempo, la inmunoglobulina intravenosa puede dañar las venas en las que se infunde. Otros tratamientos de IDP son generalmente bien tolerados y no suelen provocar efectos a largo plazo. Tomar antibióticos con frecuencia o durante períodos prolongados puede causar diarreas potencialmente graves. Los antibióticos llamados quinolonas pueden causar daños en las articulaciones, especialmente en niños y adolescentes cuando se administran por largos períodos de tiempo para la protección contra las infecciones (llamada “profilaxis”).

Discapacidad

Algunos de los síntomas de la IDP pueden interferir con las actividades normales de los pacientes. Por ejemplo, la artritis en las rodillas, los tobillos y las manos, y la enfermedad pulmonar crónica severa puede ser incapacitante. Los pacientes con síntomas incapacitantes deben buscar asesoramiento sobre las medidas a tomar para ayudar a superar estos problemas, por ejemplo mediante cambios en el hogar o el ambiente trabajo.

Acceso a los tratamientos de la IDP

Las personas mayores con IDPs pueden encontrar cada vez más dificultades para asistir a citas médicas, y a viajes, especialmente si tienen problemas de movilidad. Dependiendo de la forma de asistencia sanitaria prestada en el lugar donde viven, también les puede resultar más difícil financiar la atención de la IDP en la edad adulta. En algunos países, el hospital o la clínica pueden prestar servicios de asistencia a domicilio para ayudar en estas situaciones. Las organizaciones nacionales de pacientes con IDP pueden ofrecer consejos útiles.

Vivir con una IDP

Cómo mantenerse sano

Las personas con IDPs deben tomar varias precauciones sencillas para ayudarse a sí mismas a mantenerse sanas. Las precauciones sencillas para evitar las infecciones son particularmente importantes. Estas incluyen:

- La higiene personal, incluyendo el lavado de las manos y una buena higiene dental.
- Para no hacer cortes y rasguños asegurarse de estar vestido apropiadamente.
- No fumar (a fin de reducir el riesgo de infecciones y enfermedades pulmonares) y evitar en lo posible ambientes cargados de humo.
- Comer una dieta nutritiva y equilibrada.
- Descansar y dormir lo suficiente.
- Realizar tipos de actividades y ejercicios adecuados. Aunque los pacientes con IDPs pueden disfrutar de la mayoría de los deportes y actividades, deben preguntarle a su médico acerca de las precauciones necesarias.

Es muy importante que los pacientes con IDPs no fumen, porque el fumar aumenta el riesgo de infecciones pulmonares y enfermedades pulmonares crónicas.

Estas cuestiones, y otras, también se discuten en el folleto de IPOPI, titulado “Manternerse saludable! Guia para los pacientes e sys familias” (www.ipopi.org).

Impacto emocional de las IDPs

Los pacientes recién diagnosticados con IDPs pueden presentar diversas emociones negativas. Ellos pueden sentir miedo de la enfermedad y sus complicaciones, o frustración y sentirse enojados por la enfermedad que le ha afectado. También pueden ocurrir sentimientos de aislamiento y autocompasión, como sentimientos de culpa, además de sentirse una carga para los demás. Puede tomar algún tiempo para llegar a aceptar el diagnóstico. Con el tiempo, estas emociones pueden causar estrés o depresión. Las personas con IDPs y sus amigos y miembros de la familia deben estar atentos a los síntomas de estas enfermedades y si esto ocurre buscar consejo.

Los pacientes deben aprovechar muy bien el apoyo emocional de las personas a su alrededor, por ejemplo, los miembros de la familia, los amigos o los servicios profesionales. El médico de familia, o el equipo de IDP de la clínica u hospital, también deben ser capaces de brindar ayuda. Por ejemplo, en algunos casos, puede ser capaz de organizar el asesoramiento. También puede ayudar a estar en contacto con otras personas con IDPs para compartir experiencias, preocupaciones y emociones, y lo pueden hacer a través de los grupos de apoyo de pacientes nacionales (visite www.ipopi.org).

Aspectos relacionados con la convivencia

Las personas con IDPs deben decidir cuánto pueden contarle a las personas acerca de su enfermedad y cuándo. Ellos pueden tener miedo de que su pareja se pueda desanimar por la afección, o estar preocupados por las exigencias de estas enfermedades que pueden afectar tanto a los pacientes, como a las personas que los rodean. En algunos casos, estas preocupaciones pueden provocar malentendidos sobre las IDPs. En particular, los pacientes pueden tranquilizar a su pareja de que las IDPs no tienen ninguna relación con el VIH/SIDA y no están sujetos a este o transmitirlo. Sin embargo, cuando se trate de relaciones sexuales, los pacientes con IDPs deben, asegurarse de que la práctica del sexo es segura para evitar infecciones.

Herencia de las IDPs

Los médicos han identificado con precisión los defectos genéticos que provocan algunas IDPs, y la forma en que éstas pueden transmitirse de padres a hijos. En algunos casos se trata de un asunto complicado. Por ejemplo, aunque se crea que la IDCV es hereditaria, aún no se ha demostrado ninguna causa genética definitiva. Alrededor del 10% de las personas diagnosticadas con IDCV tienen familiares con IDCV (u otra IDP).

Las personas con una IDP que desean tener hijos deben buscar asesoramiento genético para que sean conscientes de los riesgos de transmisión de su IDP a sus hijos. Las pruebas genéticas para identificar la presencia del defecto sólo se puede realizar por laboratorios especializados. Es cara y no está disponible en todos los países. Las organizaciones nacionales de pacientes con IDP pueden brindar más información acerca de la disponibilidad de las pruebas genéticas en determinados países.



Cuestiones relativas al empleo

Los pacientes con IDPs graves o discapacidades asociadas pueden encontrar algunos tipos de trabajos difíciles o imposibles. Sin embargo, en la mayoría de los casos, las IDP no limitan los tipos de trabajos que los pacientes pueden realizar. A veces, los pacientes necesitan ausentarse del trabajo para asistir a las citas programadas de la clínica o durante los períodos de la enfermedad, debido a infecciones u otras complicaciones. Igualmente, los pacientes y los empresarios trabajarán en conjunto para encontrar soluciones que minimicen las interrupciones al trabajo causadas por estos episodios. Por ejemplo, la posibilidad de trabajar desde la casa, en ocasiones, suele ser útil siempre que sea posible.

Si alguien con una IDP cree que son discriminados por un empresario debido a su enfermedad, deben conocer las leyes relativas a la discriminación en su país. La organización nacional de pacientes con IDP debe ser capaz de ofrecer asesoramiento en estas materias.

Viajes

En la mayoría de los casos, con las IDPs no es necesario restringir los viajes. Sin embargo, es importante tomar ciertas precauciones, especialmente cuando se viaja al extranjero. Por ejemplo, la diarrea es común cuando se viaja a algunas partes del mundo (especialmente en África, el Medio y Lejano Oriente y la América del Sur) y pueden ser severas y prolongadas en pacientes con IDP. El riesgo de diarreas puede ser reducido evitando comer ensaladas, alimentos crudos, mariscos, cubos de hielo y helados, y tomando sólo agua hervida o embotellada. Los viajeros también pueden tener la necesidad de tomar tabletas para la protección contra la malaria en ciertas partes del mundo. Los pacientes deben recibir el asesoramiento de su médico sobre éstas y otras precauciones, como la vacunación, antes de su partida. Por ejemplo, la vacunación contra la fiebre amarilla, que es una enfermedad viral grave, es normalmente recomendada en individuos sanos que viajan a algunas partes del África subsahariana, América del Sur y ciertos lugares del Caribe, y es necesaria para la entrada en algunos países. Sin embargo, como la vacuna contra la fiebre amarilla es una vacuna “*in vivo*”, no debería administrarse a pacientes con IDPs causadas por defectos de las células T, o a los miembros de su hogar.

Los pacientes deben asegurarse de que poseen todos los medicamentos necesarios a su alcance durante sus viajes, en el caso de que éstos no se encuentren disponibles en los países visitados. Una carta explicativa de su inmunólogo dirigida a la frontera o al médico de las autoridades en los países visitados, es útil a menudo, y en algunos casos es necesaria - especialmente cuando los pacientes viajan con su medicación. Una muestra de la carta se encuentra disponible en el sitio web IPOPI (www.ipopi.org), junto con otras precauciones para el viaje. Los pacientes que experimenten problemas durante el viaje deben ponerse en contacto con la asociación de pacientes de la IDP nacional y local.

Seguro de salud

En muchos países la atención sanitaria se financia por vía personal a través de las pólizas de seguro médico. Después de un diagnóstico de una IDP, las personas que viven en tales países necesitarán de verificar si su póliza de seguro cubre sus nuevas necesidades. Los pacientes o los médicos deben comprobar si el diagnóstico de la IDP se encuentra en la lista nacional de enfermedades crónicas y si el tratamiento se encuentra en la lista de medicamentos esenciales. Generalmente, el inmunólogo o el médico de familia será capaz de ayudar para asegurar que la directiva sea actualizada y modificada, cuando sea necesario. A partir de entonces, los pacientes con IDPs se deben asegurar de que no dejen caducar su cobertura.



Inmunodeficiencias Primarias

Información adicional y apoyo

Este folleto ha sido elaborado por la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI). Otros folletos están disponibles en esta serie. Para más información y detalles sobre las organizaciones de pacientes con IDP en 43 países a nivel mundial, por favor visite www.ipopi.org.



octapharma

Con el apoyo de una subvención educativa de Octapharma.