Descargado el: 31-08-2025 ISSN 1727-897X

COMUNICACIÓN BREVE

Signos de alarma para el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias. Una propuesta adaptada a la provincia de Cienfuegos

Alarm sings for primary immunodeficiency diagnosis. A proposal adapted to the Cienfuegos province

Yosvany Castillo Leyva[1] Alain Alonso Remedios[2] Grace de Lara García[2] Daynelis Pardo Martínez[2] Albert Vera Razumova[2]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cuba
[2] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Castillo-Leyva Y, Alonso-Remedios A, de-Lara-García G, Pardo-Martínez D, Vera-Razumova A. Signos de alarma para el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias. Una propuesta adaptada a la provincia de Cienfuegos. **Medisur** [revista en Internet]. 2017 [citado 2025 Aug 31]; 15(6):[aprox. 3 p.]. Disponible en: http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3368

Resumen

Fundamento: las enfermedades por inmunodeficiencias son un grupo heterogéneo de trastornos que reflejan un déficit cuantitativo y/o cualitativo en uno o más componentes del sistema inmune. La rápida remisión de estos casos a la consulta de inmunología disminuye la morbilidad y mortalidad.
Objetivo: establecer los signos de alarma para el diagnóstico de una inmunodeficiencia primaria, que servirán de criterio de remisión en la provincia de Cienfuegos.
Métodos: se revisaron 11 artículos sobre los signos de alarma para el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias, publicados por asociaciones y organizaciones internacionales dedicadas a la inmunología. Se determinó del valor diagnóstico del signo como criterio para su inclusión en la relación de signos de alarma de esta enfermedad.
Resultados: se establecieron 15 signos de alarma basados en su frecuencia de reporte y/o valor diagnóstico atribuido.
Conclusiones: los signos de alarma establecidos por el grupo provincial de inmunología de Cienfuegos se tomarán como criterios de remisión a consulta de inmunología por sospecha de inmunodeficiencia primaria, lo que podrá contribuir a disminuir su morbilidad.

Palabras clave: síndromes de inmunodeficiencia, alarmas clínicas, diagnóstico clínico

Abstract

Foundation: immunodeficiency diseases are a heterogeneous group of disorders that reflect one or more components of the immune system quantitative and / or qualitative deficit. The fast reference of these cases to the immunology consultation decreases morbidity and mortality.
Objective: to establish the alarm signs for a primary immunodeficiency diagnosis, that will be a referral criterion in the province of Cienfuegos.
Methods: eleven articles on alarm signs for primary immunodeficiencies diagnosis, published by associations and international organizations dedicated to immunology were reviewed. The sign diagnostic value was determined as a criterion for inclusion in the disease warning signs list.
Results: Fifteen alarm signs were established based on their reporting frequency and / or assigned diagnostic value.
Conclusion: alarm signs established by the Cienfuegos provincial immunology group will be taken as referral criteria for immunology consultation due to primary immunodeficiency suspicion, which may contribute to decrease its morbidity.

Key words: immunologic deficiency syndromes, clinical alarms, clinical diagnosis

Aprobado: 2017-11-08 15:11:49

Correspondencia: Yosvany Castillo Leyva. Hospital Pediátrico Paquito González Cueto. Cienfuegos. yosvanycl@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades por inmunodeficiencias primarias (IDP) son un grupo de trastornos que reflejan un déficit cuantitativo y/o cualitativo en uno o más componentes del sistema inmunológico, trayendo por consecuencia infecciones recurrentes, entre otros síntomas y signos no menos importantes.[1]

Las causas pueden estar presentes desde el nacimiento debido a la alteración de un gen (inmunodefiencias primarias)[2] o desarrollarse con el paso de los años secundario a otra afección o condición (inmunodeficiencas secundarias). Las inmunodeficiencias primarias están constituidas por un grupo de más de 200 trastornos, de las cuales las más frecuentes son el déficit selectivo de IgA y la inmunodeficiencia variable común. Todas en su conjunto son consideradas enfermedades relativamente raras.[3]

En 1952, Bruton diagnosticó la primera IDP, una agammaglobulinemia; también en la década de los 50 se describe la enfermedad granulomatosa crónica. En la década siguiente se describen nuevas IDP, entre ellas el déficit selectivo de IgA, el síndrome de hiper IgM y la anomalía de Di George.[4] A finales de los años 60, la nomenclatura de las IDP era insuficiente, por tal motivo la OMS reúne a los expertos para crear una clasificación coherente de estas enfermedades.[5] Esta clasificación fue sujeta a revisión cada dos años a fin de actualizarla; a partir de 1996 esta clasificación recibió el aval de la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS por sus siglas en inglés).[6]

El avance en el entendimiento de la etiopatogenia de las IDP en los últimos 20 años propició la creación de la nueva y actual clasificación por la IUIS en el año 2003, la cual se actualiza periódicamente.[7-9] Esta clasificación establece un algoritmo para el diagnóstico basado en la presencia de signos clínicos de alarma y estudios inmunológicos.[10] De ahí que es importante el conocimiento de estos signos para la oportuna remisión del caso al inmunólogo.

Por esta razón se realizó la presente investigación con el propósito de establecer los signos de alarma para el diagnóstico de una inmunodeficiencia primaria, que servirán de criterio de remisión en la provincia de Cienfuegos, basado en la revisión de los signos de alarma internacionales.

MÉTODOS

Investigación realizada en el Hospital Pediátrico de Cienfuegos, por los especialistas de inmunología de la provincia. Para determinar el valor diagnóstico del signo como criterio para su inclusión en la relación de signos de alarma de la IDP, se realizó una revisión bibliográfica en la base de datos Pubmed. Se usaron los descriptores (Primary Immunodeficiency), Warning Signs; (Congenital Immunodeficiencies), Warning Signs y (Primary Immunodeficiencies), and IUIS. Se identificaron 58 artículos. Se incluyeron aquellos artículos de acceso libre que describían los signos de alarma para un total de 15 artículos, además de revisar el libro *Clinical Cases in Primary Immunodeficiency Diseases.* Se confeccionó la lista de los 15 signos de alarma para sospechar una IDP basados en dos criterios: que fuera un signo referido por más de tres autores y/o que fuera un signo al que los estudios clínicos revisados atribuyeran fuerte valor diagnóstico.

La investigación estuvo aprobada por el Consejo Científico del Hospital Pediátrico.

RESULTADOS

Numerosas asociaciones internacionales han reportado signos de sospecha de inmunodeficiencias primarias; dentro de ellos la *Jeffrey Modell Foundations*,[1,3] un grupo de especialistas latinoamericanos,[11] el Consenso Internacional para el diagnóstico precoz de las IDP,[12] la organización alemana para pacientes con IDP y la Asociación de Sociedades Científicas Médicas Alemanas,[13] la Asociación Americana de Doctores de Familia[14] y Centro de Recursos Nacional para las IDP (Egipto).[15] Estos grupos reportan entre 10 a 15 signos de alarmas con un promedio de 12,5 signos.

A partir de los signos más frecuentes que se reportan en la literatura se establecieron los 15 signos de alarma que nos hacen sospechar la presencia de una inmunodeficiencia primaria y constituyen criterios de interconsulta con inmunología. Estos signos fueron construidos por los autores basados en la literatura internacional, donde se combinaron los criterios de los distintos autores para conformar un resumen de los principales signos de alarmas asumidos por los inmunólogos de la provincia.

Tabla 1. Signos de alarma para sospechar una inmunodeficiencia primaria

4 o más otitis en un año
2 o más sinusitis graves en un año
2 o más neumonías en un año
2 meses o más con tratamiento de antibiótico oral con poca respuesta. Necesidad de antibiótico parenteral para erradicar las infecciones.
Fallo del niño para crecer o ganar peso normalmente.
Abscesos en órganos, abscesos recurrentes profundos de la piel
Aftas orales, infecciones micóticas de la mucosa, infecciones micóticas extensas o persistentes de la piel.
2 o más infecciones graves en un año (bronconeumonías, sepsis generalizadas, meningoencefalitis, osteomielitis, artritis séptica, etc.)
Historia familiar de inmunodeficiencia primaria, muerte infantil inexplicable, consanguinidad de los padres.
Infecciones virales, bacterianas o micóticas recurrentes, severas o persistentes. Presentaciones atípicas de cuadros infecciosos.
Diarreas prolongadas o recurrentes.
Lesiones extensas del piel (molusco contagioso, verrugas vulgares y eczema)
Retardo en la caída del cordón umbilical de más de 4 semanas
Reacciones adversas a vacunas vivas atenuadas (BCG, Polio oral, PRS)
Linfopenia persistente (≤ 2500 células/µL) u otra citopenia, leucocitosis sin infección.

DISCUSIÓN

La literatura considera que las infecciones recurrentes por sí solas no constituyen signos de alarma, solo se debe considerar cuando se trata de infecciones graves, atípicas o con mala respuesta al tratamiento de antibióticos.[11] Ante infecciones a repetición en un solo órgano se debe descartar un defecto anatómico o funcional de este antes de estudiar una IDP.[16]

Los signos de alarma más frecuentemente reportados y/o a los que mayor valor diagnóstico se le atribuyen, fueron seleccionados para integrar la relación de signos de alarma o sospecha de una IDP y estos serán establecidos por el Grupo Provincial de Inmunología como criterios para remisión al inmunólogo, como parte de un proyecto para diagnóstico precoz de IDP. Se considerará caso sospecho de IDP todo paciente que presente al menos dos signos de los establecidos. En estos casos se les dará un seguimiento clínico por período de dos años, de no aparecer más sintomatología sugestiva de una inmunodeficiencia se les dará de alta de la consulta de inmunología.

A modo de resumen los signos de alarma de inmunodeficiencias primaria constituyen una valiosa herramienta para el manejo de los pacientes con infecciones a repetición y permitirán la implementación de un programa provincial para el diagnóstico precoz y manejo de los pacientes con estos trastornos inmunitarios.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. de Vries E, Driessen G. Educational Paper: Primary immunodeficiencies in children: a diagnostic challenge. Eur J Pediat. 2011 ; 170 (2): 169-77.

2. Bousfiha A, Jeddane L, Ailal F, Benhsaien I, Mahlaoui N, Casanova J, et al. Primary Immunodeficiency Diseases Worldwide: More Common than Generally Thought. J Clin Immunol [revista en Internet]. 2013 [cited 22 Jun 2017] ; 33 (1): [aprox. 7p]. Available from: https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s10875-012-9751-7.pdf.

3. McCusker C, Warrington R. Primary immunodeficiency. Allergy Asthma Clin Immunol [revista en Internet]. 2011 [cited 22 Jun 2017] ; 7 Suppl 1: [aprox. 8p]. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC32

45434/pdf/1710-1492-7-S1-S11.pdf.

4. Ameratunga R, Woon S, Neas K, Love DR. The clinical utility of molecular diagnostic testing for primary immune deficiency disorders: a case based review. Allergy Asthma Clin Immunol. 2010 ; 6 (1): 12.

5. Wood P, Stanworth S, Burton J, Jones A, Peckham D, Green T, et al. Recognition, clinical diagnosis and management of patients with primary antibody deficiencies: a systematic review. Clin Exp Immunol. 2007 ; 149 (3): 410-2.

6. Primary Immunodeficiency Diseases. Report of an IUIS Scientific Committee. Clin Exp Immunol. 1999 ; 118 Suppl 1: S1-28.

7. Bousfiha A, Jeddane L, Al-Herz W, Ailal F, Casanova J, Chatila T, et al. The 2015 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies. J Clin Immunol. 2015 ; 35: 727-38.

8. Bousfiha A, Jeddane L, Ailal F, Al Herz W, Conley M, Cunningham-Rundles C, et al. A phenotypic approach for IUIS PID classification and diagnosis: guidelines for clinicians at the bedside. J Clin Immunol. 2013 ; 33 (6): 1078-87.

9. Chapel H. Classification of primary immunodeficiency diseases by the International Union of Immunological Societies (IUIS) Expert Committee on Primary Immunodeficiency 2011. Clin Exp Immunol. 2012 ; 168 (1): 58-9.

10. Notarangelo L, Casanova J, Fisher A, Puck J, Rosen F, Seger R, et al. Primary immunodeficiency diseases: An update. J Allergy Clin Immunol. 2004 ; 114 (3): 667-77.

11. Costa-Carvalho B, Grumach A, Franco J, Espinosa-Rosales F, Leiva L, King A, et al. Attending to Warning Signs of Primary Immunodeficiency Diseases Across the Range of Clinical Practice. J Clin Immunol. 2014 ; 34 (1): 10-22.

12. Routes J, Abinun M, Al-Herz W, Bustamante J, Condino-Neto A, De La Morena M, et al. ICON: The Early Diagnosis of Congenital Immunodeficiencies. J Clin Immunol. 2014 ; 34 (4): 398-424.

13. Lankisch P, Schiffner J, Ghosh S, Babor F, Borkhardt A, Laws H. The Duesseldorf Warning Signs for Primary Immunodeficiency: Is it Time to Change the Rules?. J Clin Immunol. 2015 ; 35 (3): 273-9.

14. Cooper M, Pommering T, Korányi K. Information from your family doctor. Warning signs of primary immunodeficiency. Am Fam Physician. 2003 ; 68 (10): 2001-9.

15. Reda S, El-Ghoneimy D, Afifi H. Clinical Predictors of Primary Immunodeficiency Diseases in Children. Allergy Asthma Immunol Res. 2013 ; 5 (2): 88-95.

16. Aghamohammadi A, Rezaei N, editors. Clinical Cases in Primary Immunodeficiency Diseases. Berlin: Spinger; 2012.