

«Nadie aclaraba el porqué de su enfermedad»

Las inmunodeficiencias afectan a 1 de cada 2.000 personas, pero sólo se diagnostica el 10%

Ana Domingo Rakosnik

BARCELONA- Cristina tiene 18 años. Cuando tenía 6, los médicos le diagnosticaron una inmunodeficiencia común variable, uno de los 200 tipos de inmunodeficiencias primarias (IDP) que se conocen. Debe medicarse de por vida, pero, afortunadamente, puede suministrarse ella misma la medicación y hacerlo en casa. Cristina es una de las miles de personas que sufren una IDP. Muchas de ellas ni si quieren lo saben. Afectan a una de cada 2.000 personas, pero se estima que sólo el 10 por ciento se diagnostica.

Cristina no lo recuerda, pero el periplo que pasaron sus padres hasta saber lo que su hija menor tenía fue duro y cansado. «Al cumplir un año e iniciar su etapa escolar en la guardería, Cristina empezó a sufrir múltiples infecciones respiratorias con persistente fiebre alta y muchas mucosidades, y tuvo que ingresar continuamente en el hospital», recuerda su padre, Gaspar Puig, que, además, es el presidente de la Asociación Catalana de Déficits Inmunitarios Primarios (Acadip). En la imagen, junto a su hija Cristina, afectada por una inmunodeficiencia, ante el hospital del Vall d'Hebron.



LA IMAGEN

Gaspar Puig es presidente de la Asociación Catalana de Déficits Inmunitarios Primarios (Acadip). En la imagen, junto a su hija Cristina, afectada por una inmunodeficiencia, ante el hospital del Vall d'Hebron.

Un defecto genético

«Las IDP son enfermedades causadas por una alteración cuantitativa y/o funcional de los distintos mecanismos implicados en la respuesta inmunológica», explica el médico de la Unidad de Patología Infecciosa e Inmunodeficiencia de Pediatría del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona y asesor científico de Acadip, Pere Soler-Palacín. Es decir, un defecto genético hace que el sistema inmunológico no responda cómo y cuándo debe para protegerse o no autoagredirse. Por ello, a estas patologías se les asocia una mayor predisposición a padecer infecciones, alergias o cáncer.

Los niños son los que más las desarrollan, aunque la población adulta ya supone el 40 por ciento de los pacientes. Se ha descubierto, además, que patologías como la artritis crónica juvenil o la enfermedad de Crohn son, en su origen, inmunodeficiencias primarias.

Cuando Cristina tenía ya cinco años, le detectaron bronquiectasias en los pulmones. «Fue cuando peor lo pasamos porque nadie

nos conseguía aclarar con certeza la causa y el porqué de sus problemas», apunta Puig. Un año más tarde, Cristina fue derivada al Hospital Vall d'Hebron para que un neumólogo le hiciera el seguimiento. El trabajo en equipo hizo que la unidad de Inmunología llegara a la conclusión de que el problema en sus pulmones se debía a una inmunodeficiencia

común variable e identificara el defecto genético.

Hoy, el estado de Cristina es estable y, tal y como ella misma explica, puede hacer «una vida completamente normal». Ayudó que desde el hospital le permitieran tratarse en casa una vez a la semana. Antes, tenía que ir cada 15 días al centro.

Sin embargo, no todos los afec-

TOMAR CONCIENCIA

La asociación Acadip organiza esta semana actos para sensibilizar a la población

cuanto a los tratamientos, «la terapia génica está permitiendo unos resultados prometedores». La Acadip señala que es necesario un esfuerzo de las administraciones que las IDP se diagnostiquen lo antes posible. Apunta la asociación que en el caso del síndrome de los niños burbuja, el 44 por ciento de los bebés muere antes de cumplir un año, pero que, tratados antes de los tres meses, su supervivencia es del 96 por ciento. Éste puede detectarse con la prueba del talón, con un coste de 5 euros. Teniendo en cuenta que en Cataluña nacen 80.000 bebés al año, la Acadip calcula que el sobrecoste supondría 400.000 euros anuales, frente a los 500.000 que suponen las complicaciones si no se les diagnostica.

Impulsando la investigación y el cribado

A.D.R.

BARCELONA- «Cada mes se diagnostica un nuevo gen implicado en una inmunodeficiencia», apunta Pere Soler-Palacín. La técnica de exoma, un tipo de secuenciación genética, «permitirá acelerar el diagnóstico», aunque quedan aún unos años para que esté implantada en la práctica clínica, explica. En

CLAVES

200

inmunodeficiencias primarias se conocen. Cada mes se descubren más genes implicados.

Acadip

Esta asociación, creada el año 2008, se dedica a ayudar a enfermos diagnosticados con una inmunodeficiencia primaria (IDP), así como a sus familiares

También vuelca

sus energías en sensibilizar a la población, y en mejorar la información y la formación en torno a las IDP para que la comunidad médica perfeccione su diagnóstico y su tratamiento

tados tienen la «suerte» de Cristina. De las 200 IDP que se conocen, sólo se sabe la causa exacta de 100. No todas requieren un tratamiento específico, pero de necesitarlo, su complejidad varía según su tipología. Como apunta Puig, «el hecho de que tu hijo tenga una enfermedad preocupa, pero también desconocer los futuros efectos secundarios de la medicación». Además, en algunos casos la medicación es «paliativa», señala Soler-Palacín, es decir que «pretende mejorar el pronóstico y la calidad de vida».

«Es necesario que tanto la población en general como especialmente los sanitarios dispongan de más información para permitir un diagnóstico precoz», aseguran desde Acadip. Y añaden: «El diagnóstico precoz implica una mayor supervivencia y a una disminución de las secuelas a largo plazo». Por todo ello, y conmemorando la semana mundial de la IDP, la asociación ha programado actos científicos y lúdicos festivos a partir de mañana y hasta el domingo.