



299 - COMPLICACIONES DISINMUNES DE LA INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE EN ESPAÑA: DATOS DE UN REGISTRO MULTICÉNTRICO NACIONAL

Marta Dafne Cabañero Navalón¹, Víctor García Bustos¹, María Núñez Beltrán¹, Pascual Císcar Fernández¹, Lourdes Mateu Pruñosa², Xavier Solanich Moreno³, Juan Luis Carrillo⁴, Ángel Robles Marhuenda⁵, Francesc Puchades Gimeno⁶, Ana Peláez Ballesta⁷, Nuria Osle López⁸, Miguel Ángel Torralba Cabeza⁹, Ana María Bielsa Masdeu¹⁰ y Pedro Moral Moral¹

¹Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia. ²Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona). ³Hospital Universitari Bellvitge, Barcelona. ⁴Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga. ⁵Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁶Hospital General Universitario, Valencia. ⁷Hospital Universitario Rafael Méndez, Murcia. ⁸Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo. ⁹Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza. ¹⁰Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Resumen

Objetivos: La inmunodeficiencia común variable (IDCV) es una inmunodeficiencia primaria caracterizada por una elevada heterogeneidad clínica¹. Desde la introducción del tratamiento con inmunoglobulinas, las infecciones han dejado de constituir la principal causa de morbilidad y mortalidad, siendo las enfermedades autoinmunes y la linfoproliferación las principales complicaciones de los pacientes afectados de IDCV asociadas a peor pronóstico^{2,3}. Por ello, dada su importancia clínica y epidemiológica, este estudio pretende caracterizar el perfil clínico de las complicaciones disinmunes en los pacientes con IDCV en el territorio nacional.

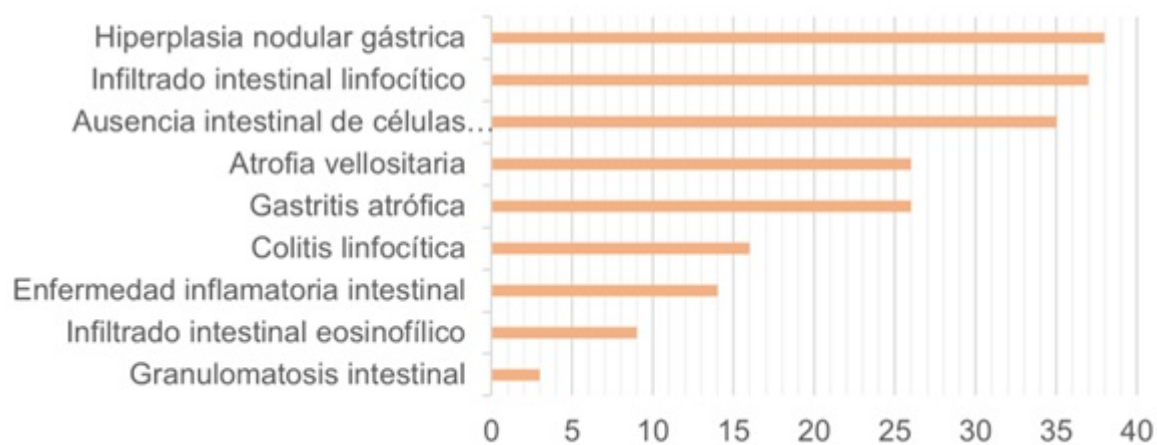
Métodos: Se realizó un estudio multicéntrico, transversal, retrospectivo y de ámbito nacional de pacientes diagnosticados de IDCV mediante la creación del registro GTEM-CVID impulsado por el Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (GTEM-SEMI). Se incluyó a 250 pacientes desde noviembre de 2019 hasta mayo de 2022 provenientes de 17 hospitales que atienden inmunodeficiencias primarias. Se realizó una recopilación de datos epidemiológicos, así como una documentación exhaustiva de las complicaciones no infecciosas presentes en estos pacientes. Se realizó un estudio estadístico descriptivo mediante el *software* estadístico R 4.0.0.

Resultados: La edad media de la población fue de 54 años. Un total de 121 pacientes fueron varones. El retraso diagnóstico fue de una media de 10 años (tabla 1). Se documentaron citopenias inmunes en el 33,73% de los pacientes, siendo el síndrome de Evans el trastorno más frecuente (14,3%) (fig. 1). La presencia de linfadenopatías se registró en 88 pacientes. La granulomatosis y la linfoproliferación benigna constituyeron la afectación histológica más frecuentemente hallada (44,55% y 65,91%, respectivamente). Un total de 82 y 47 pacientes mostraron esplenomegalia y hepatomegalia, respectivamente. La gastritis atrófica (27,36%) y la enteropatía fueron relativamente comunes, con diagnóstico de enfermedad inflamatoria intestinal en un 15,38%, enfermedad celíaca en un 3,73%, atrofia vellositaria en el 27,1%, malabsorción en el 15,45% y colitis eosinofílica o

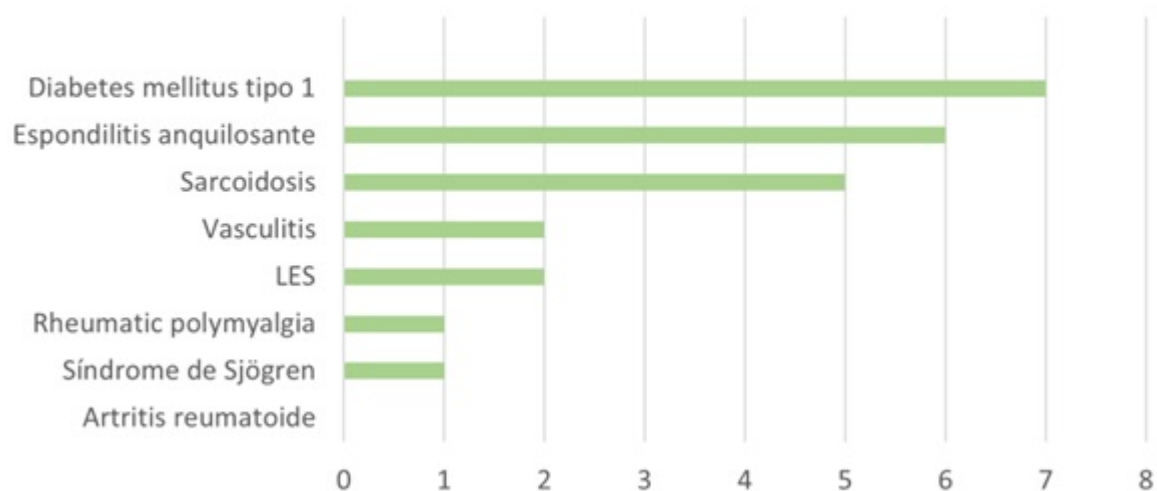
linfocítica en el 9,47 y 18,39%, respectivamente (fig. 2). El desarrollo de enfermedades autoinmunes sistémicas fue más frecuente que en la población general. El 2,81% presentaban diabetes *mellitus* tipo 1; el 2,41%, espondilitis anquilosante; el 2%, sarcoidosis; el 0,8% lupus eritematoso sistémico; el 0,4%, polimialgia reumática y el 0,8%, trastornos vasculíticos, entre otros (fig. 3).

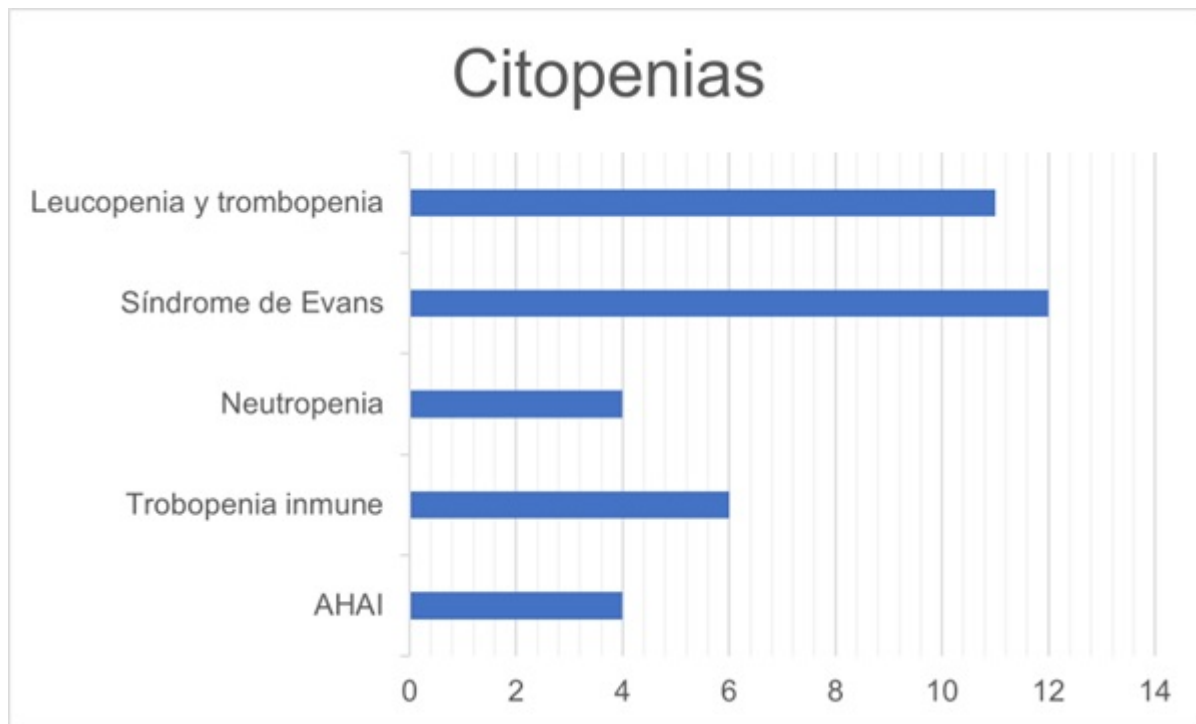
	Media (n)	SD (%)	Población
Edad	54,08	18,22	248
Sexo masculino	121	48,4	250
Edad al diagnóstico (años)	40,89	19,74	249
Edad de debut (años)	29,84	20,08	232
Retraso diagnóstico (años)	10,01	13,21	222
Tiempo de seguimiento (años)	8,90	7,90	248
Primer síntoma			
Infección	158	63,2	250
Disregulación inmune	43	17,2	
Malignidad	3	1,2	
Otros	40	16	
Desconocido	5	2	
Estudio genético realizado	99	39,6	250
Estudio genético positivo	35	14	250
Historia familiar	27	11,95	226
Consanguineidad	17	6,8	200
Sí	4	0,2	
Probable	4	0,2	

Resultados hisopatológicos gastrointestinales



EAS en IDCV





Conclusiones: Los hallazgos confirman que la disregulación inmunitaria característica de los pacientes con IDCV conlleva un mayor riesgo de trastornos disímunes que en la población general y han desplazado a las complicaciones infecciosas como la principal causa de morbimortalidad⁴. Por ello, es necesario continuar el desarrollo de estrategias de diagnóstico temprano para aumentar el índice de sospecha, evitar la progresión de las complicaciones inmunológicas, y optimizar las estrategias terapéuticas, disminuyendo así el impacto pronóstico y sobre la calidad de vida de los pacientes.

Bibliografía

1. doi: 10.1007/s10875-017-0464-9.
2. doi: 10.1016/j.clim.2010,06.012.
3. doi: 10.1182/blood-2011-09-377945.
4. doi: 10.3389/fimmu.2020.00149.