



213 - DESCRIPCIÓN DE LA POBLACIÓN EN SEGUIMIENTO POR INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Raquel Rodríguez Rodríguez², Cristina Rubio Arcas², Claudia Padilla Leiva¹, Javier Gorospe García², Carlos Romero Gómez² y Ricardo Gómez Huelgas²

¹Hospital Regional Universitario, Málaga, España. ²Medicina interna, Hospital Regional Universitario, Málaga, España.

Resumen

Objetivos: La inmunodeficiencia común variable es una inmunodeficiencia primaria basada en un déficit predominantemente de anticuerpos. Es una patología ampliamente infradiagnosticada en la edad adulta que no solo se relaciona con infecciones de repetición. También se asocia a patología autoinmune, digestiva, inflamatoria crónica con manifestaciones granulomatosas e incluso aumentando el riesgo de linfomas no Hodgkin o cáncer gástrico. El objetivo principal es describir las características de nuestra población en seguimiento y observar qué manifestaciones son más frecuentes y qué otros fenotipos pueden aparecer más allá de las infecciones, teniendo presente los que conllevan riesgo de malignidad en el futuro y el tipo de tratamiento utilizado.

Métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo en pacientes con seguimiento en la consulta de autoinmunes de medicina interna en un hospital de tercer nivel. Se incluyó una muestra de 20 pacientes con diagnóstico final de inmunodeficiencia común variable. La información se obtuvo de la revisión de historias clínicas de dichos pacientes.

Resultados: De los 20 pacientes que se analizaron el 60% eran mujeres. La edad media al diagnóstico es de 29,2 años, siendo un 30% diagnosticado antes de los 20 años como continuación del seguimiento de la consulta de pediatría. El síntoma principal al diagnóstico fueron las infecciones de repetición (pulmonares seguidas del área otorrinolaringológica), posteriormente diarrea y afectación gastrointestinal. Un 45% presentan alguna asociación con enfermedades autoinmunes (psoriasis, hipotiroidismo, citopenias) y el debut en la presentación de este fenotipo fueron las citopenias autoinmunes. Un 70% presentaron clínica digestiva y un 60% diarrea no explicada por otra causa. Un 20% del total se clasificó con fenotipo granulomatoso, siendo diagnosticado al inicio de sarcoidosis. Un paciente precisó de inmunosupresores (granulomatosis hepática) y otro de esplenectomía por citopenias autoinmunes refractarias. El 85% acabaron precisando tratamiento con inmunoglobulinas. Solo se realizó test genético en dos casos con fenotipo granulomatoso, siendo negativo. No hubo presencia de malignidad en nuestra población.

Conclusiones: Aunque la mayoría de los pacientes fueron diagnosticados por infecciones de repetición y sigue siendo el fenotipo predominante, la afectación autoinmune y digestiva presenta fuerte impacto en la muestra. En ocasiones precede al diagnóstico de la inmunodeficiencia. El desconocimiento de este inicio en la enfermedad supone un retraso en el diagnóstico, tratamiento y a la realización de iatrogenia, pudiendo generar secuelas a largo plazo. Por ello, es importante el conocimiento y la búsqueda de la inmunodeficiencia en paciente con patologías características no filiadas (diarrea, granulomatosis, citopenias...)

En nuestra población no existen datos de malignidad. En la literatura no se aprecian protocolos y/o estudios descriptivos poblacionales que nos permitan realizar seguimiento de fenotipos característicos, especialmente en aquellos que presentan lesiones premalignas que pudieran derivar en procesos oncológicos en el futuro.

Bibliografía

1. Bousfiha A, et al. The 2022 update of IUIS phenotypical classification for human inborn errors of immunity. *J Clin Immunol.* 2022t;42(7):1508-20.doi:10.1007/s10875-022-01352-z
2. Wehr C, et al. The EUROCLASS trial: defining subgroups in common variable immunodeficiency. *Blood.* 2008;111(1):77-85.