

Manuel Santamaría Ossorio
Servicio de Inmunología
Hospital Universitario Reina Sofía
Córdoba

Enfermedades de base genética

INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

Las InmunoDeficiencias Primarias (IDPs)

140 enfermedades *DIFERENTES*

que afectan al

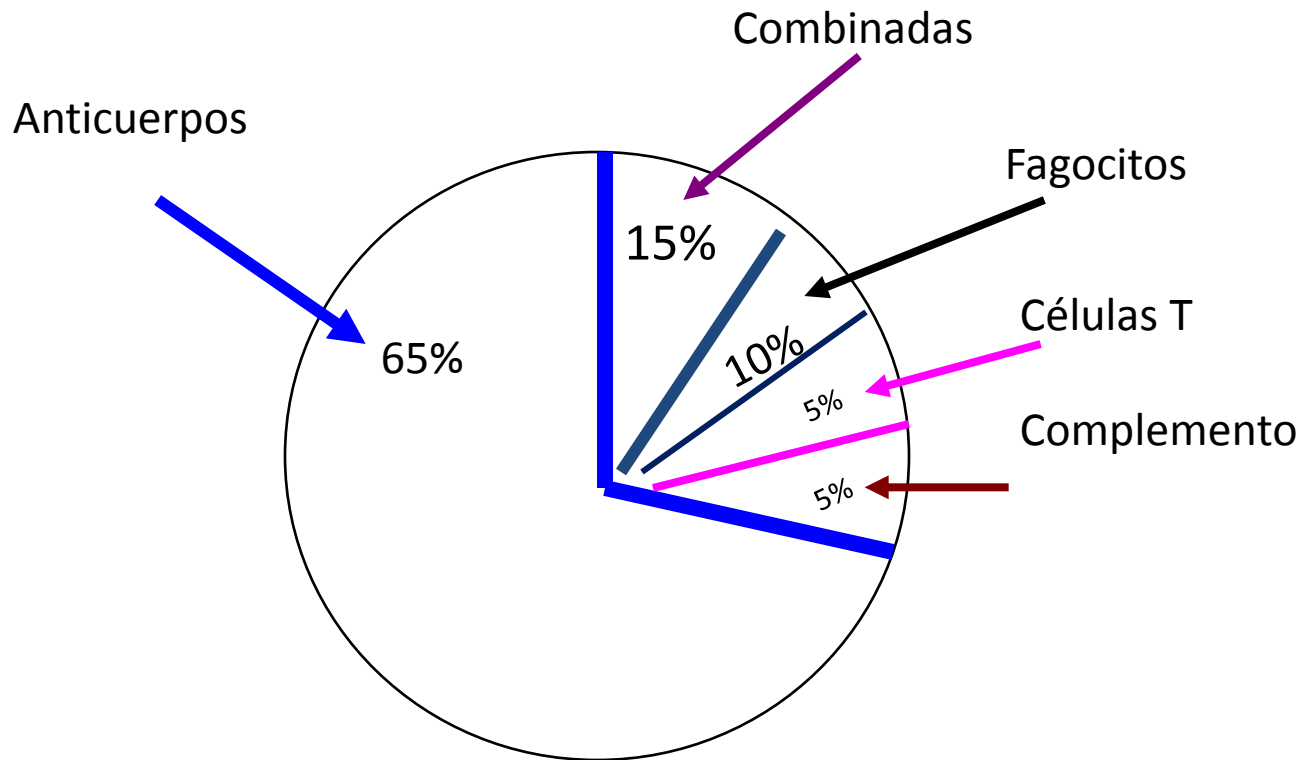
desarrollo y/o función

del Sistema Inmune.

GRUPOS IDPs

I.-	IDPs combinadas de células T y B	28
II.-	IDP predominantemente de anticuerpos	23
III.-	Otros síndromes con IDP bien definidos	16
IV.-	Enfermedades por disregulación inmune	17
V.-	Defectos congénitos de fagocitos	29
VI.-	Defectos inmunidad innata	10
VII.-	Trastornos autoinflamatorios	10
VIII.-	Deficiencias del complemento	24

Inmunodeficiencias Primarias



Prevalencia: 1/10.000 nacidos vivos. (> poblaciones con alta consanguineidad o Genéticamente aisladas)

El retraso medio en su diagnóstico es de 8 meses -1.6 años en niños
En adultos es de 7 años (rango 2,5- 15)

24 consultas médicas previas al diagnóstico de Promedio (USA)

El grupo más amplio de enfermedades humanas con base genética
No es atendido en Unidades Especializadas.

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

I.- Combinadas de células T y B:

- ADA 1
- CD132 (cadena γ común a ILsR) 2
- Omenn 1

II.- IDP predominantemente de anticuerpos:

- XLA (deficit Btk) 2
- CVID 26
- IgG subclases 16
- IgA+ IgG subclases 19
- Ac específicos con IgG normal 12

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

III.- Otros síndromes con IDP bien definidos:

Wiskott-Aldrich (WAS)	1
XLT	1
Ataxia-Telangiectasia	1
S. Nijmegen	1
S. Di George Completo	1
Hiper IgE AD (STAT 3)	3
Candidiasis mucocutánea crónica	2
VODI	1(?)

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

IV.- Enfermedades por disregulación inmune:

- *S. Griscelli* tipo 2 1
- Linfocitosis hemofagocítica familiar (PRF1) 3
- XLP 1 (SH2D1A) 1

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

V.- Defectos congénitos de fagocitos :

- Neutropenia Congénita sin defecto conocido 1
- Enf. Granulomatosa Crónica XL (gp91 phox) 2
- IFN γ R1 1

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

VI.- Defectos inmunidad innata:

- | | |
|------------------|---|
| - TLR (IRAK 4) | 3 |
| - TLR sin filiar | 3 |

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

VII.- Trastornos Autoinflamatorios:

- Fiebre Mediterránea Familiar (MEFV)

7

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

RECURSOS TERAPEUTICOS EN HURS

- Biológicos
- Celulares (Tx HSCP)
- Génicos: NO

RECURSOS HOSPITALARIOS

- | | |
|--------------------------|---|
| -Cámaras de Aislamiento | 2 |
| -U.T.A. | 2 |
| -Disponibilidad ingresos | 3 |

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010

Pre-UNIDAD INMUNOLOGIA CLINICA

Actividad clínica rutinaria

-Consulta Pediátrica	1
-Consulta Adultos	1
-Planta Ingresos	5
-Pacientes en aislamiento	5
-Unidad Tratamiento Ambulatorio	3

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010



IDPs: una oportunidad traslacional

- Investigación Básica

 - Bioquímica, molecular....

- Investigación Médica

 - Fisiopatología....

- Investigación Terapéutica

 - Biológicos, químicos, nutricionales

IDPs en Andalucía

- Unidades de *Gestión Clínica* de IDPs 0
- Programas Específicos de Investigación 0
- Líneas prioritarias 0
- Inversión en Proyectos IDPs ?

IDPs HURS CORDOBA: 2007-2010



Emporio celestial de conocimientos benévolos.

Clasificación de los Animales

- *Pertenecientes al Emperador* - *Innumerables*
- *Embalsamados* - *Amaestrados*
- *Lechones* - *Sirenas*
- *Que acaban de romper el jarrón* - *Perros sueltos*
- *Incluidos en esta clasificación* - *Que se agitan como locos*

Los que de lejos parecen moscas

EXPERTOS EN ANDALUCÍA

- **Cádiz:** A. SAMPALO (HU Puerta del Mar)
- **Granada:** I. MOLINA/ J.L. SANTOS (IBMR/ HU V Nieves)
- **Málaga:** N. FERNÁNDEZ (HU Carlos Haya)
- **Sevilla:** O. Neth (HU Virgen del Rocío)
- SERVICIOS DE INMUNOLOGIA DE CADIZ, CORDOBA, GRANADA, MALAGA Y SEVILLA

IDPs en Andalucía

- Necesidad Asistencial para la Salud
- Nexo **investigación en Salud**
- Reto de Progreso del sistema de **Salud**
 - **Diagnóstico**
 - **Terapéutico**
 - **Económico**