

## Les immunodeficiències primàries

### DOTZE SENYALS DE SOSPITA

La suma de diversos factors desperta la sospita que hi pot haver una immunodeficiència primària.

**Més de dues pneumònies** en un any i confirmades per radiografia.

**Més de dues sinusitis** en un any.

**Més de vuit otitis** a l'ore-

lla mitjana en un sol any.

**Dues o més meningitis** o infeccions greus.

**Infecció per fongs** a la boca després del primer any de vida. Abans poden ser degudes al xumet.

**Infeccions per gèrmens poc comuns** que normalment no produeixen

malalties.

**Caiguda del cordó umbilical** després de les quatre setmanes de vida. Pot indicar que hi ha pocs leucòcits.

**Abscessos repetits** en ganglis limfàtics o en òrgans interns.

**Freqüents tractaments amb antibiòtics intrave-**

**nosos** per curar les infeccions.

**Història familiar** de defectes immunològics.

**Complicacions per vacunes** com les del xarampió, rubèola, parotiditis i varicel·la.

**Baix pes i estatura** malgrat una alimentació adequada.

### GENÈTICA

Les immunodeficiències solen ser malalties genètiques. Són més de 200 alteracions que afecten directament o indirectament una part del sistema immunitari.

### QUÈ PROVOQUEN

Infeccions greus que responen malament als tractaments o causades per fongs, bacteris o virus poc freqüents. També causen al·lèrgies, inflamacions, reaccions autoimmunes i neoplàsies, com leucèmies i limfomes.

### DETECCIÓ PRECOÇ

Algunes proves en nounats poden identificar-les, però són proves cares. La detecció precoç és determinant en la supervivència.

### INCIDÈNCIA

**1 de cada 2.000**  
Les immunodeficiències primàries són malalties rares. Afecten 1 de cada 2.000 nascuts vius; les greus, 1 de cada 30.000.

Les famílies i els especialistes demanen la detecció precoç d'immunodeficiències primàries en els nounats

# El combat dels indefensos

ANA MACPHERSON  
Barcelona

**U**n noi amb antifac i capa i gest de determinació simbolitza l'acció que els afectats per les immunodeficiències primàries i els seus metges pretenen exercir entorn d'aquestes més de dues-centes malalties que els deixen indefensos i dins de la categoria de malalties rares. "I volem que siguin conegudes", afirmen a Acadip, l'associació catalana d'aquestes malalties.

Les immunodeficiències primàries, aquelles amb les quals es neix, deixen qui les té indefens davant un ampli nombre d'infeccions, especialment vulnerable a *bestioles rares*, i en els models més greus, en risc de mort el primer any de vida. També hi ha qui té una immunodeficiència primària i no nota res durant anys. O viu tancat a casa perquè tot l'exterior és un risc. O pateix al·lèrgies, o trastorns inflamatoris més o menys greus, o artritis juvenil, o limfomes... Aquesta amplitud de possibilitats les camufla fins al punt que "a Europa es calcula que tot just es diagnostiquen el 10% de les més greus", explica l'immunòleg pediàtric de Vall d'Hebron Pere Soler.

Les més greus són les que durant anys es van dir nens bombolla, immunodeficiències combinades greus, com la que va

### NENS BOMBOLLA

## Immunodeficiències greus es curen amb trasplantaments primerencs de medul·la òssia

tenir l'Abdilmalik, ara a punt de fer set anys i que als tres mesos i mig va desaparèixer totes les alarmes amb infeccions que no es curaven. Van descobrir que hi havia una producció baixíssima de limfòcits T, "que, a més de ser pocs, no sabien actuar davant d'infeccions: les seves antenes, els seus receptors, no pesquen el que passa i no posen en marxa la cascada del sistema immunitari, així que al seu cos ningú es menja un bacteri", resumeix gràficament l'immunòleg.

Així que, després de protegir-lo de gèrmens i medicar-lo per combatre les infeccions a Vall d'Hebron, li van fer un trasplantament de progenitors hematopoètics (abans trasplantament de medul·la òssia) i "al cap d'un any ja feia una vida normal", assegura la mare, Souad Busta. El trasplantament va funcionar al màxim: el 100% de les seves cèl·lules eren del donant. Tenia limfòcits T *llestos* que sabien defensar-lo.

És el que aconsegueix el 96% dels trasplantats abans dels tres mesos de vida, xifra que es redueix al 66% si l'operació és més tard. El seu germà es va morir. "El vaig portar molt malalt, amb molta febre



L'Abdilmalik i la mare a l'hospital de dia d'immunologia de Vall d'Hebron

## Sis anys amb una medul·la nova

■ L'Abdilmalik farà set anys al juny i porta a la motxilla uns guants de porter. Quan tenia tres mesos va arribar a l'hospital infantil de Vall d'Hebron amb una infecció ferotge. Va passar mesos a l'UCI i en cambres d'aïllament i va superar la infecció. Després, el trasplantament de medul·la òssia. A l'any, vida normal. Els seus pares són portadors sans

d'una alteració al RAG2, un dels gens essencials en la fabricació dels limfòcits que defensen de les infeccions. Va tenir un germà també amb la malaltia, que va morir, i la seva germana és asintomàtica. L'Abdilmalik va a piscina, juga a futbol, menja de tot. Les restriccions van quedar enrere, com les sales de l'hospital. Ara només va a control un cop l'any.

i taques a la pell. Tenia dos mesos i mig", explica la mare. No van poder recuperar-lo de la infecció a l'UCI i per això no hi havia opció al trasplantament.

Aquest tipus d'immunodeficiència debuta quan desapareixen del seu organisme les defenses maternes "i el propi sistema comença a funcionar malament; coneixem una vintena d'alteracions genètiques associades", indica l'immunòleg de Vall d'Hebron, centre de referència en el qual segueixen més de 700 casos. "Hi ha proves al mercat que detecten un mal funcionament del timus, l'escola dels limfòcits, però són molt cares i no seria assumible pel sistema sanitari públic. Tanmateix hi ha una prova més senzilla i barata (deficit d'ADA) que detectaria el 20% dels casos greus si es pogués sumar a les que ja es fan des de la tardor passada als nounats", indica el doctor Soler, però de moment no està previst, encara que Salut Pública vol valorar la petició.

"El fonamental és que els pediatres sàpiguen detectar-ho i ens els envïen. El diagnòstic determinarà el seu futur", indica la immunòloga de Sant Joan de

### LA PRIMERA DIFICULTAT

**Són poc freqüents i passen inadvertides com a infeccions repetides**

### NO PODEN ESPERAR

**Diagnosticar-les aviat és determinant en el pronòstic del malalt**

Déu Laia Alsina. El seu hospital i el Clínic han unit forces i professionals per atendre amb més eficàcia aquestes malalties que es colen com a simples infeccions i que quan se'ls posa nom propi ja han fet malbé irreversiblement algun òrgan.

La majoria d'immunodeficiències es poden diagnosticar i tractar de manera relativament senzilla, però les difícils són una altra cosa. "Una setmana de feina de tot un equip del laboratori per descobrir què té aquest nen", resumeix el doctor Jordi Yagüe, cap d'immunologia del Clínic, i d'un dels laboratoris més desenvolupats en malalties relacionades amb la immunitat (referent europeu en malalties autoinflamatòries).

Les immunodeficiències primàries més comunes apareixen entre els 5 i els 15 anys, i després hi ha un altre pic als 35 anys", explica l'immunòleg de Vall d'Hebron. Per això és important una bona connexió entre el centre pediàtric i el d'adults. "Hi ha molta gent adulta -de fet són el 40% de les immunodeficiències primàries- que té problemes que ningú no relaciona amb aquesta causa comuna i que és tractable".