



INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

IDPS Y TRASTORNOS GASTROINTESTINALES



ABREVIATURAS

6-MP	6-mercaptopurina
AR	Autosómico recesivo
AZA	Azatioprina
EGC	Enfermedad granulomatosa crónica
TC	Tomografía computarizada
IDCV	Inmunodeficiencia Común Variable
GI	Gastrointestinal
SII	Síndrome del intestino irritable
Ig	Inmunoglobulina
IPEX	Síndrome de inmunodeficiencia, poliendocrinopatía, enteropatía, ligado al cromosoma X
IMR	Imagen por Resonancia Magnética
HNL	Hiperplasia Nodular Linfoide
IDP	Inmunodeficiencia Primaria
IDCG	Inmunodeficiencia Combinada Grave
WAS	Síndrome de Wiskott-Aldrich
ALX	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X

Inmunodeficiencias Primarias — IDPs y desórdenes gastrointestinales (1ª edición).
 Diciembre 2014

© Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI), 2014

Publicado por IPOPI: www.ipopi.org

INTRODUCCIÓN

Este folleto explica los problemas gastrointestinales que los pacientes con inmunodeficiencias primarias pueden tener y sus opciones terapéuticas.

Las Inmunodeficiencias Primarias (IDPs) son enfermedades minoritarias causadas cuando los componentes del sistema inmunitario faltan o no funcionan correctamente. Hay unas 250 variedades de IDPs con una gama muy variada de síntomas.

Los desórdenes gastrointestinales (GI), que afectan a la boca, garganta, estómago e intestinos, son comunes entre los pacientes con IDPs. El sistema GI está constantemente expuesto a virus, parásitos y bacterias, los cuales pueden ser causa de irritación, inflamación e infección del revestimiento intestinal, particularmente cuando el sistema inmune no funciona correctamente.

El sistema GI contiene la mayoría de los linfocitos del organismo (un tipo de glóbulos blancos) que producen inmunoglobulinas (Igs) (anticuerpos), así que es bastante probable que los trastornos GI emerjan cuando el sistema inmune no es del todo funcional.

Si tienes una IDP y desarrollas trastornos GI, es importante que los comentes con tu médico. Un diagnóstico temprano favorecerá que se prescriban los tratamientos apropiados, lo que mejorará tu salud y tu función GI.

Las pruebas rutinarias de tu sistema GI pueden ser beneficiosas, dependiendo del tipo y de la gravedad de tu IDP. Tu médico te podrá dar más información sobre este tipo de pruebas.



TRASTORNOS GASTROINTESTINALES

Los trastornos GI pueden ser clasificados en cuatro grandes grupos: infecciones, enfermedades inflamatorias, enfermedades autoinmunes y tumores. Además, los síntomas GI pueden darse como respuesta a determinados tratamientos.

Los trastornos GI pueden desembocar en problemas graves en algunas personas con IDPs. Es importante que comentes con tu médico los nuevos síntomas tan pronto como estos se presenten.

PRINCIPALES CAUSAS DE LOS DESÓRDENES GI EN PACIENTES CON IDPS

<p>Infecciones</p>	<p><i>Las infecciones pueden ser bacterianas, virales o parasitarias.</i></p> <p><u>Infecciones bacterianas</u></p> <p>Diferentes especies de Salmonella</p> <p><i>Campylobacter jejuni</i></p> <p>Sobrecrecimiento bacteriano</p> <p><u>Infecciones virales</u></p> <p>Citomegalovirus</p> <p>Coxsackievirus</p> <p>Echovirus</p> <p>Rotavirus</p> <p><u>Infecciones parasitarias</u></p> <p><i>Giardia lamblia</i></p> <p><i>Cryptosporidium parvum</i></p> <p><i>Entamoeba histolytica</i></p>
<p>Enfermedades inflamatorias</p>	<p><i>En estas enfermedades, se produce una excesiva inflamación del sistema GI.</i></p> <p>Enfermedad de Crohn</p> <p>Síndrome del intestino irritable (SII)</p> <p>Colitis ulcerosa</p>
<p>Condiciones autoinmunes</p>	<p><i>En estas enfermedades, el sistema inmune daña erróneamente los tejidos sanos.</i></p> <p>Enfermedad celiaca</p> <p>Hiperplasia nodular linfoide</p> <p>Anemia perniciosa</p>
<p>Tumores</p>	<p>Cáncer de colón</p> <p>Cáncer de páncreas</p> <p>Cáncer de estómago</p>

SÍNTOMAS GI

Los síntomas de muchas enfermedades GI son los mismos que para las personas sin una IDP. Sin embargo, en pacientes con IDPs es probable que el desarrollo de la enfermedad GI sea diferente – los síntomas pueden ser de larga duración y las enfermedades pueden ser en ocasiones difíciles de diagnosticar y tratar.

Síntomas típicos de desórdenes los trastornos GI

Diarrea prolongada o recurrente, Úlceras en la boca, Encías inflamadas, Abdomen hinchado, Sangre en las heces, Dolor abdominal, Úlceras rectales, Retraso en el desarrollo, Pérdida de peso.

Algunos problemas GI son más prevalentes que otros en pacientes con IDPs determinadas. Por ejemplo, las infecciones bacterianas pueden darse a menudo en pacientes con deficiencias en las células B y las infecciones virales son más comunes en pacientes con deficiencias de las células T.

INMUNODEFICIENCIA	SÍNTOMAS GI TÍPICOS
Agammaglobulinemia: asociada al cromosoma X (ALX) o autosómica recesiva (AR)	Trastornos GI, especialmente aquellos causados por el parásito <i>Giardia lamblia</i> . Pueden producir dolor abdominal, diarrea y poco crecimiento.
Inmunodeficiencia Común Variable (IDCV)	Dolor abdominal, diarrea, hinchazón, náuseas, vómitos, pérdida de peso, síndrome del intestino irritable, infecciones por <i>Giardia lamblia</i> .
Deficiencia selectiva de IgA	Algunos pacientes son más susceptibles a las infecciones que otros. Infecciones GI, diarrea crónica.
Síndromes de Híper IgM	Diarrea, problemas de absorción intestinal, enfermedad progresiva del hígado
Inmunodeficiencia Combinada Grave	Los síntomas pueden estar presentes desde el nacimiento. Diarrea crónica, problemas de absorción intestinal, candidiasis oral o muguet, SII.
Enfermedad granulomatosa crónica (EGC)	Enfermedades del intestino debidas a una inflamación (similar a la enfermedad de Crohn). Absceso hepático.
Síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA)	Diarrea, malabsorción.
Síndrome de inmunodeficiencia poliendocrinopatía, enteropatía, ligada al cromosoma X	Enfermedades autoinmunes con diarrea grave crónica.

PRUEBAS GASTROINTESTINALES

Dependiendo de tu IDP y de tu estado de salud, tu médico puede recomendarte pruebas GI de rutina, que pueden incluir lo siguiente:

- Pruebas físicas para comprobar la existencia de úlceras orales o anales, fluidos o dolor abdominal, hígado grande o doloroso.
- Análisis de sangre para buscar signos de sangrados internos o de inflamación, evaluar tu estado nutricional y el estado de irritación del hígado.
- Análisis de heces para identificar inflamaciones o infecciones causadas por bacterias, virus o parásitos.
- Rayos X, ultrasonidos, tomografía computarizada o imágenes por resonancia magnética para obtener imágenes del interior de tu cuerpo.
- Biopsias del hígado o del intestino para hacer un diagnóstico definitivo de alguna enfermedad en estos órganos.
- Procedimientos gastroscópicos y/o colonoscópicos para analizar la mucosa gástrica o intestinal y realizar biopsias.

Si tu médico identifica cualquier problema a tiempo, los tratamientos necesarios podrán iniciarse antes (o precozmente) y así mejorar tus síntomas y tu salud en general.

SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES COMO INDICADOR DE UNA IDP

Un trastorno GI (especialmente diarrea crónica o aguda, problemas de absorción intestinal, dolor abdominal o SII) puede ser el primer síntoma de que tienes una IDP, sobre todo si el trastorno no responde a los tratamientos convencionales y los síntomas son recurrentes.

Es importante que los médicos y los gastroenterólogos tengan en cuenta una posible inmunodeficiencia en aquellos pacientes con síntomas GI que no respondan a los tratamientos convencionales.

Si tienes diarrea crónica o colitis, por ejemplo, tu médico debería comprobar si hay infecciones por rotavirus, enterovirus, *Campylobacter*, *Cryptosporidium*, *Salmonella* persistente, *Clostridium difficile* o giardiasis recurrente.

Es importante que tu médico, además de realizar pruebas específicas, te refiera a un inmunólogo.

TRATAMIENTOS

Si recibes tratamiento substitutivo con inmunoglobulinas por vía intravenosa o subcutánea, lo que se describe a continuación puede darte una protección adicional contra virus y bacterias. Sin embargo, puede que no prevenga o solucione todos los trastornos GI y puede que necesites apoyo adicional.

Los esteroides son normalmente la primera opción y, en muchos casos, pueden ser suficientes para el control de los síntomas. Los antibióticos y los tratamientos anti-microbianos también son necesarios para el tratamiento de infecciones.

Además del tratamiento por esteroides, a veces se requieren otros medicamentos que suprimen el sistema inmunológico en casos de enfermedades GI autoinmunes o inflamatorias graves. Estos tratamientos pueden incluir moduladores inmunes tales como azatioprina (AZA), 6-mercaptopurina (6-MP) o metotrexato) o terapias biológicas (tales como infliximab o adalimumab). Estos protocolos son personalizados y requieren un plan flexible de tratamiento que tu médico te explicará.

Los tratamientos típicos para un gran número de infecciones y/o trastornos GI se encuentran descritos a continuación.

INFECCIÓN/ ENFERMEDAD	TRATAMIENTOS HABITUALES
Infecciones bacterianas	Similares a los recetados a las personas sin IDPs pero pueden requerir de un tratamiento más prolongado y un seguimiento regular de posibles complicaciones.
Enfermedad celiaca	Los pacientes con déficit de IgA responden a la retirada del gluten, pero no los pacientes con IDCV.
Infección por <i>Giardia lamblia</i>	Metronidazol (puede requerir varias dosis en pacientes con IDCV). Terapia a base de esteroides, aunque no es recomendable un tratamiento prolongado. Otros moduladores inmunológicos, 6-MP o AZA, pueden ser usados además del tratamiento substitutivo con Igs.
Colitis	Los corticoides, ácido 5 aminosalicílico, 6-MP y AZA.
Pacientes con déficit de IgG asintomático y con síntomas GI	Tratarlos como pacientes sin una IDP pero hacer un seguimiento regular para detectar una posible progresión hacia IDCV.
Neutropenia	En algunos pacientes las inyecciones subcutáneas diarias de factor estimulante de colonias de granulocitos, filgrastim, pueden ser efectivas.

Si tienes síntomas GI significativos, es importante que tu equipo médico incluya un gastroenterólogo que participe en las pruebas diagnósticas y gestione el tratamiento.

MÁS INFORMACIÓN Y AYUDA

Este folleto ha sido producido por la Organización Internacional de Pacientes con Inmunodeficiencias Primarias (IPOPI). Otros folletos de esta serie están disponibles en la página web de IPOPI. Para más información y detalles sobre las organizaciones de pacientes con IDPs en 52 países en todo el mundo en: www.ipopi.org

octapharma

Financiado por una beca de formación de Octapharma.