

## EDITORIAL

### INMUNODEFICIENCIAS: NO ESTAR SOLOS

*En todos sus innumerables capítulos, la Medicina ha avanzado notablemente en las últimas décadas, pero quizás los avances más espectaculares corresponden a la genética que ha culminado con el desarrollo del genoma humano<sup>1</sup>, a partir del cual podrán conocerse mejor las causas de multitud de enfermedades, en muchas de las cuales se desconocía la causalidad de factores relacionados con genes, heredados o mutados<sup>2</sup>. Por ello, es obvia la relación de la genética con múltiples campos de la medicina y muy especialmente con la inmunología incluida la patología por hipersensibilidad, es decir, las enfermedades alérgicas.*

*Asimismo, en el terreno de la inmunología, los avances han sido muy destacados, habiéndose pasado del conocimiento de tan sólo dos líneas linfocitarias (B y T) y la intervención de algunas otras células, cuya interacción mediante citocinas escasamente cuantificadas era mal conocido, hasta que el actual desarrollo de la tecnología analítica ha permitido progresar en el conocimiento de los mecanismos mediante los que el organismo se defiende de los agentes patógenos y sustancias potencialmente nocivas, como pueden ser los alérgenos<sup>3-6</sup>. No obstante, como el progreso no se detiene, es probable que los actuales conocimientos queden obsoletos y nos veamos obligados a cambiar el modo de entender la patogenia de las enfermedades del sistema inmunitario.*

*En relación con la patología de la inmunidad, en especial de las inmunodeficiencias primarias específicas, se han descrito nuevas entidades clínicas por haberse identificado nuevas subclases de linfocitos (CD3, CD4, CD8, Th1, Th2, Th3) con mejor conocimiento del metabolismo celular, y también de los elementos que participan en la interacción entre las células que intervienen en la defensa orgánica (citocinas), los numerosos receptores celulares o los antígenos de histocompatibilidad.*

*Las primeras clasificaciones de las inmunodeficiencias primarias comprendían un número limitado de procesos, la mayoría incluidos como alteraciones de linfocitos B, afectando en particular a las distintas inmunoglobulinas, mientras que los procesos por defectos de linfocitos T o los combinados ocupaban menor espacio<sup>3,7,8</sup>. Al conocerse mejor la interacción entre linfocitos T y B, progresivamente este último apartado se fue incrementando<sup>9,10</sup>. No obstante, con frecuencia se describían pacientes, por lo común grupos familiares, que padeciendo frecuentes y graves infecciones, el estudio inmunológico por las técnicas habituales, no permitía incluirles en algunos de los síndromes conocidos. Precisamente el mejor conocimiento de los mecanismos de la inmunidad, con nuevas técnicas de estudio, ha permitido conocer una serie de nuevos defectos en la respuesta inmune, con lo que el capítulo de las inmunodeficiencias primarias específicas ha experimentado una notable ampliación, como refleja la más reciente clasificación<sup>11</sup>.*

*A la complejidad de esta nueva clasificación contribuye el conocimiento de determinados genes implicados en la herencia dominante o recesiva, o bien por mutación, lo que sin embargo contribuye a la mejor comprensión y, seguramente tratamiento de estos procesos<sup>10,12</sup>.*

*El diagnóstico de muchas de estas nuevas entidades clínicas, que por lo común se deben a la alteración de alguno de los elementos que intervienen en la respuesta inmune recientemente conocidos, requiere la utilización de nuevos métodos de diagnóstico, no siempre disponibles en laboratorios, por su escaso rendimiento, la necesidad de personal entrenado en las técnicas y, a veces, la difícil interpretación de los resultados<sup>13-16</sup>. De ahí la utilidad de los laboratorios de referencia nacionales e internacionales con especial dedicación a estas técnicas, a los que pueda remitirse material para análisis de elementos cuya identificación requiere utillaje y experiencia. A esta colaboración quiere referirse el título de este Editorial, no estar solos. En este sentido, es plausible la relación establecida entre los distintos servicios de inmunología y laboratorios de distintos hospitales españoles, cuya relación de técnicas posibles en cada uno de ellos se publicó en el número anterior de Allergología e Immunopathología<sup>17</sup>, de lo que sin duda se beneficiarán los pacientes.*

**F. Muñoz-López**

## BIBLIOGRAFÍA

1. International Human Genome Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409:860-921.
2. Jiménez-Sánchez G, Childs B, Valle D. Human disease genes. *Nature* 2001;409:853-5.
3. Fudenberg HH, Suites DP, Wells JV. Manual de Inmunología Clínica. 1.ª ed. 1978. Ed. El Manual Moderno, S.A. México D.F.
4. Paul WE. Fundamental Immunology. 1.ª ed., 1984. Raven Press. New York.
5. Chaplin DD. Overview of the immune response. *J Allergy Clin Immunol*. 2003;111:S442-59.
6. Janeway CA, Travers P, Walport M, Shlomchik MJ. Inmunobiología. El sistema inmunitario en condiciones de salud y enfermedad. 2.ª ed, 2003. Ed. Masson. Barcelona.
7. Stiehm ER, Fulginiti VA. Immunologic disorders in infants and children. 2<sup>nd</sup> ed, 1980. W.B. Saunders Co. Philadelphia.
8. Chandra RK. Primary and secondary immunodeficiency disorders. 1983. Churchill Livinstone, Edinburg.
9. Rosen FS, Cooper MD, Wedgwood RJP. The primary immunodeficiencies. *N Engl J Med*. 1995;333:431.
10. Buckley RH. Primary cellular immunodeficiencies. *J Allergy Clin Immunol*. 2002;109:747-57.
11. Notarangelo L, Casanova J-L, Fisher A, Puck J, Rosen F, Seger R et al, for the International Union of Immunological Societies Primary Immunodeficiency Diseases Classification Committee. Primary immunodeficiency diseases: an upday. *J Allergy Clin Immunol* 2004;114:677-87.
12. Fisher A. Human primary immunodeficiency diseases: a perspective. *Nature Immunol* 2004;5:23-30.
13. Pawliczak R, Shelhamer JH. Application of functional genomics in allergy and clinical immunology. *Allergy* 2003;58:973-80.
14. Folds JD, Schmitz JL. Clinical and laboratory assessment of immunity. *J Allergy Clin Immunol* 2003;111: S702-11.
15. Illoh OC. Current applications of flow cytometry in the diagnosis of primary immunodeficiency diseases. *Arch Pathol Lab Med*. 2004;128:32-1.
16. Parisi CAS. Microarray. *Arch Alerg Inmunol Clin (Argentina)* 2005;36:15-9.
17. Español T, Hernández M, Giner MT, Casas C, Gurbindo D, Marco T et al. Directorio de pruebas diagnósticas de las inmunodeficiencias primarias. *Allergol et Immunopathol*. 2005;33:157-61.