



**DOI:** 10.26820/reciamuc/7.(2).abril.2023.634-641

**URL:** <https://reciamuc.com/index.php/RECIAMUC/article/view/1153>

**EDITORIAL:** Saberes del Conocimiento

**REVISTA:** RECIAMUC

**ISSN:** 2588-0748

**TIPO DE INVESTIGACIÓN:** Artículo de revisión

**CÓDIGO UNESCO:** 32 Ciencias Médicas

**PAGINAS:** 634-641







## Inmunodeficiencia pediátrica. Avances en la investigación y terapia para fortalecer el sistema inmunológico de los niños

Pediatric immunodeficiency. Advances in research and therapy to strengthen the immune system in children

Imunodeficiência pediátrica. Avanços na investigação e na terapia para reforçar o sistema imunitário das crianças

**Michelle Denisse López Mariño<sup>1</sup>; Luis Antonio Moreno Ponce<sup>2</sup>; Victor Andres Gómez Leiva<sup>3</sup>;  
Daniela Stephanie Montenegro Salas<sup>4</sup>**

**RECIBIDO:** 23/04/2023 **ACEPTADO:** 12/05/2023 **PUBLICADO:** 26/06/2023

1. Médico; Médico General en Funciones Hospitalarias; Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado Carbo; Guayaquil, Ecuador; [mlopez20d01@gmail.com](mailto:mlopez20d01@gmail.com);  <https://orcid.org/0000-0003-0106-2740>
2. Médico Cirujano; Médico General en Servicios Hospitalarios; Guayaquil, Ecuador; [luanmopo1987@hotmail.com](mailto:luanmopo1987@hotmail.com);  <https://orcid.org/0009-0006-4726-4080>
3. Médico Cirujano; Médico Cirujano en el Centro de Salud de Bernales; Ica, Perú; [victorandres.gl97@gmail.com](mailto:victorandres.gl97@gmail.com);  <https://orcid.org/0009-0002-3667-8262>
4. Cursando Máster en Psicología; Máster en seguridad y Salud Ocupacional; Médico Cirujano General; Médico Ocupacional; Investigadora Independiente; Quito, Ecuador; [dnmontenegrosalas@gmail.com](mailto:dnmontenegrosalas@gmail.com);  <https://orcid.org/0000-0002-8753-5926>

### CORRESPONDENCIA

**Michelle Denisse López Mariño**

[fmlopez20d01@gmail.com](mailto:fmlopez20d01@gmail.com)

**Guayaquil, Ecuador**

## RESUMEN

Las inmunodeficiencias son enfermedades raras, pero con un alto impacto en la salud de quienes la padecen. Se dividen en primarias y secundarias. Los trastornos de inmunodeficiencia primaria son un grupo de más de 400 enfermedades genéticas que resultan en una deficiencia del sistema inmunológico. Estos trastornos pueden ser causados por mutaciones en genes específicos, lo que lleva a alteraciones cuantitativas y/o funcionales en el sistema inmunológico. Las personas con IDP son propensas a infecciones recurrentes, lo que puede provocar problemas de salud a largo plazo y una disminución de la calidad de vida. Además, el costo del manejo de estas infecciones crónicas puede ser alto, lo que representa una carga para los sistemas de salud y la sociedad. Por lo tanto, es importante mejorar el diagnóstico y el tratamiento tempranos para reducir la carga de estas enfermedades. De lo anterior se deriva el objetivo de la presente investigación, el cual consiste en plasmar los principales avances en investigación y terapia de las inmunodeficiencias primarias, específicamente de las que restauran el sistema inmunitario de los niños. La investigación se desarrolló mediante una metodología de tipo documental bibliográfica bajo la modalidad de revisión. Hoy en día, los avances tecnológicos como la tipificación del antígeno leucocitario humano (HLA) en alta resolución, el uso de células madre hematopoyéticas movilizadas en sangre periférica o en sangre de cordón umbilical, así como los tratamientos menos tóxicos de acondicionamiento y de profilaxis óptima para evitar la enfermedad de injerto contra huésped, lo han convertido en la mejor alternativa de reconstitución inmunitaria definitiva para muchos pacientes con diversas inmunodeficiencias primarias, lo cual mejora su supervivencia y calidad de vida. Asimismo, la terapia genética, que, sin duda alguna, con base en recientes estudios, representa una alternativa importante en el tratamiento de estas enfermedades.

**Palabras clave:** Inmunodeficiencia, Pediatría, Investigación, Avance, Terapia.

## ABSTRACT

Immunodeficiencies are rare diseases, but with a high impact on the health of those who suffer from it. They are divided into primaries and secondaries. Primary immunodeficiency disorders are a group of more than 400 genetic diseases that result in a deficiency of the immune system. These disorders can be caused by changes in specific genes, leading to quantitative and/or functional alterations in the immune system. People with PID are prone to recurrent infections, which can lead to long-term health problems and decreased quality of life. Furthermore, the cost of managing these chronic infections can be high, placing a burden on health systems and society. Therefore, it is important to improve early diagnosis and treatment to reduce the burden of these diseases. From the above, the objective of this research is derived, which consists of capturing the main advances in research and therapy of primary immunodeficiencies, specifically those that restore the immune system of children. The research was developed using a bibliographic documentary type methodology under the review modality. Today, technological advances such as high-resolution human leukocyte antigen (HLA) typing, the use of mobilized hematopoietic stem cells in peripheral blood or umbilical cord blood, as well as less toxic conditioning and optimal prophylaxis treatments to prevent graft-versus-host, have made it the best alternative for definitive immune reconstitution for many patients with various primary immunodeficiencies, which improves their survival and quality of life. Likewise, gene therapy, which undoubtedly, based on recent studies, represents an important alternative in the treatment of these diseases.

**Keywords:** Immunodeficiency, Pediatrics, Research, Advance, Therapy.

## RESUMO

As imunodeficiências são doenças raras, mas com um grande impacto na saúde das pessoas que delas sofrem. Dividem-se em primárias e secundárias. As imunodeficiências primárias são um grupo de mais de 400 doenças genéticas que resultam numa deficiência do sistema imunitário. Estas doenças podem ser causadas por alterações em genes específicos, levando a alterações quantitativas e/ou funcionais do sistema imunitário. As pessoas com DIP são propensas a infecções recorrentes, o que pode levar a problemas de saúde a longo prazo e a uma diminuição da qualidade de vida. Além disso, o custo da gestão destas infecções crônicas pode ser elevado, representando um encargo para os sistemas de saúde e para a sociedade. Por conseguinte, é importante melhorar o diagnóstico e o tratamento precoces para reduzir o peso destas doenças. Do exposto, deriva o objetivo desta investigação, que consiste em captar os principais avanços na investigação e na terapêutica das imunodeficiências primárias, especificamente aqueles que restauram o sistema imunitário das crianças. A pesquisa foi desenvolvida utilizando uma metodologia do tipo documental bibliográfica sob a modalidade de revisão. Atualmente, os avanços tecnológicos, como a tipagem de alta resolução do antígeno leucocitário humano (HLA), a utilização de células estaminais hematopoiéticas mobilizadas no sangue periférico ou no sangue do cordão umbilical, bem como o condicionamento menos tóxico e os tratamentos de profilaxia otimizados para prevenir o enxerto contra o hospedeiro, tornaram-na a melhor alternativa para a reconstituição imunitária definitiva de muitos pacientes com várias imunodeficiências primárias, o que melhora a sua sobrevivência e qualidade de vida. Da mesma forma, a terapia gênica, que sem dúvida, com base em estudos recentes, representa uma importante alternativa no tratamento dessas doenças.

**Palavras-chave:** Imunodeficiência, Pediatría, Investigación, Avanço, Terapia.

## Introducción

Las inmunodeficiencias consisten en una disfunción del sistema inmunitario, que resulta en la aparición y en la recidiva de infecciones con una frecuencia mayor de lo habitual, además de ser más graves y de mayor duración. Hay dos tipos de inmunodeficiencias: las primarias: que suelen estar presentes desde el nacimiento y son trastornos genéticos que suelen ser hereditarios y las secundarias que, por lo general, aparecen a una edad más avanzada y su origen, mayormente, es a consecuencia de la administración de ciertos medicamentos o de otro trastorno, como la diabetes o el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH). (Fernandez, 2023)

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son una serie de enfermedades genéticas en las que existe una alteración cuantitativa o funcional de distintos mecanismos implicados en la respuesta inmunitaria, que puede suponer, dependiendo de la inmunodeficiencia, un mayor riesgo de infecciones, desregulación inmunológica, fenómenos autoinmunes, autoinflamación y neoplasias. A consecuencia de ese funcionamiento inadecuado la incidencia de infecciones es mayor de lo habitual, siendo generalmente más graves, más prolongadas, y precisando de tratamientos antibióticos más intensos o prolongados. (Soler Palacín, 2020)

Ocurren en hasta 1:2000 nacidos vivos con una gran variabilidad entre las diferentes entidades. Se clasifican según una combinación de características inmunológicas y clínicas. La mayoría se manifiestan a edad temprana por infecciones, datos de malignidad o por desregulación en la respuesta. Así, mientras el déficit selectivo de IgA es muy frecuente afectando a 1/500 personas (población caucásica), el grupo de las inmunodeficiencias combinadas graves (IDCG) aparecen en alrededor de 1/50.000 recién nacidos vivos. En general, la evaluación inicial se guía por la presentación clínica, pero debería incluir con un hemograma comple-

to y cuantificación de inmunoglobulinas. El retraso del diagnóstico se podría explicar a que las infecciones recurrentes pueden ser aceptadas como variaciones de la normalidad. El reconocimiento temprano por cualquier médico de primer contacto es importante para el tratamiento oportuno y un mejor pronóstico. (Seoane & De Arriba, 2019)

El pronóstico de los trastornos de inmunodeficiencia primaria depende del trastorno específico. La mayoría de los pacientes con una deficiencia de Ig o del complemento tienen un buen pronóstico, con una esperanza de vida casi normal si el diagnóstico es rápido, el tratamiento es adecuado y no padecen otras enfermedades crónicas (p. ej., un trastorno pulmonar como las bronquiectasias). Otros pacientes inmunodeficientes (p. ej., los que tienen defectos de célula fagocitaria o inmunodeficiencias combinadas, como el síndrome de Wiskott-Aldrich o ataxia-telangiectasia) tienen un pronóstico reservado; la mayoría precisa un tratamiento intensivo y frecuente. Algunos pacientes inmunodeficientes (p. ej., aquellos con inmunodeficiencia combinada grave [IDCG]) mueren durante la lactancia, a menos que se restablezca la inmunidad mediante el trasplante de células madre. (Fernández, 2023)

Los pacientes con IDP todavía tienen un riesgo más elevado de presentar complicaciones que afecten su estado físico y emocional. Según los datos del estudio de Ridao et al., (2020) se evidencia que los pacientes con IDP tienen una calidad de vida baja y una fatiga elevada en todas las dimensiones estudiadas en comparación con la población sana y en algunas dimensiones en comparación con otras enfermedades crónicas como el asma, la diabetes mellitus o la fibrosis quística.

De lo anterior se deriva el objetivo de la presente investigación, el cual consiste en plasmar los principales avances en investigación y terapia de las inmunodeficiencias primarias, específicamente de las que restauran el sistema inmunitario de los niños.

## **Materiales y Métodos**

Con la finalidad de desarrollar la presente investigación se usaron computadores personales con conexión a internet y un cúmulo de contenidos científico académicos diversos, los cuales fueron ubicados digitalmente con el fin de aportar información de calidad y actualizada respecto al tema en cuestión. En consecuencia, la presente investigación es de tipo documental bibliográfica, bajo la modalidad de revisión.

La misma se encuentra enfocada en la búsqueda y revisión sistemática de literatura científico-académica seleccionada y disponible en determinadas bases de datos. Entre las bases utilizadas podemos destacar: MedlinePlus, Manuales MSD, SciELO, Dialnet, ELSEVIER, Cochrane, entre otras.

Dicho material digital representa parte esencial del proceso investigativo y de comprensión que de base y facilita la síntesis de la mejor evidencia disponible, lo que representa uno de los resultados esperados.

Por otra parte, se llevó a cabo una búsqueda aleatoria y consecutiva en las mencionadas bases de datos, usando las expresiones “*Inmunodeficiencia + pediatría*”, “*Inmunodeficiencia primaria*”, “*Inmunodeficiencia primaria + avances + investigación*” y “*Inmunodeficiencia primaria + avances + terapia*”. Esta búsqueda requirió filtrarse bajo criterios de: idioma español, relevancia, correlación temática. Igualmente, la fecha de publicación estuvo entre 2016 y 2023, para garantizar el criterio de actualidad de la información.

Entre el material usado fueron incluidos títulos de artículos científicos, ensayos, revisiones sistemáticas, libros, boletines, folletos, tesis de grado, posgrado y doctorado, noticias científicas, entre otros documentos e información de interés científico y académico.

## **Resultados**

Los tratamientos para la inmunodeficiencia primaria implican prevenir y tratar infecciones, reforzar el sistema inmunitario y tratar

la causa de base del problema inmunitario. En algunos casos, los trastornos inmunitarios primarios están relacionados con una enfermedad grave, como un trastorno autoinmune o un cáncer, la cual también necesita tratamiento. (Clínica Mayo, 2022)

La investigación en materia de inmunodeficiencia primaria está dando grandes avances, mejorando las opciones de tratamientos y mejorando la calidad de vida de la mayoría de las personas que padecen de estas complejas afecciones. Las opciones de tratamiento apuntan a defectos inmunitarios específicos y pueden incluir trasplantes (de médula ósea, células madre, timo), reemplazo de inmunoglobulina (anticuerpo), antibióticos preventivos y estrategias para controlar la enfermedad autoinmunitaria. (Academia Americana de Alergia y Asma e Inmunología, 2023)

### **Avances en el tratamiento para restaurar el sistema inmunológico de los niños**

El tratamiento para restaurar el sistema inmunitario consiste básicamente en el trasplante de células madre y la terapia genética.

#### **Trasplante de células madre.**

El trasplante de células madre ofrece una cura permanente para varias formas de inmunodeficiencia que ponen en riesgo la vida. Las células madre normales se transfieren a la persona con inmunodeficiencia, lo que permite que el sistema inmunitario funcione de la manera habitual. Las células madre pueden recolectarse a través de la médula ósea o pueden obtenerse de la placenta en el momento del nacimiento (banco de sangre del cordón umbilical). El donante de células madre, generalmente el padre, la madre u otro familiar cercano, debe tener tejidos de una alta compatibilidad biológica con los tejidos de la persona con inmunodeficiencia primaria. Sin embargo, incluso si son compatibles, los trasplantes de células madre no siempre funcionan. A menudo, el tratamiento requiere la destrucción de las células inmunitarias funcionales median-

te quimioterapia o radiación antes de los trasplantes, lo cual deja temporalmente al receptor del trasplante incluso más vulnerable a infecciones (Clínica Mayo, 2022).

Sin duda, uno de los progresos más notables en el trasplante de células madre de la sangre fue descubrir que tras una adecuada movilización (mediante la administración de factores de crecimiento o tras quimioterapia intensiva) se producía una salida transitoria pero masiva de progenitores hematopoyéticos desde la médula ósea a la sangre circulante (o periférica), pudiendo ser recolectados mediante técnicas de citoaféresis<sup>18</sup>. Este método simplificaba el procedimiento clásico, al evitar la anestesia general o epidural, y permitía obtener tantos o más progenitores que una aspiración de médula ósea. Además, se observó que con los progenitores de sangre periférica (PSP) se lograba una recuperación hematopoyética e inmune más rápida que con los de médula ósea. Es por ello que, hoy en día, el 99% de los trasplantes de progenitores hematopoyéticos (TPH) autólogos y casi el 80% de los TPH de donante se realizan con PSP. (Fundación Josep Carreras, 2020)

El trasplante de células madre hematopoyéticas como forma de lograr la reconstitución inmunitaria en las inmunodeficiencias primarias, fue reportado por primera vez en 1968. Hoy en día, los avances tecnológicos como la tipificación del antígeno leucocitario humano (HLA) en alta resolución, el uso de células madre hematopoyéticas movilizadas en sangre periférica o en sangre de cordón umbilical, así como los tratamientos menos tóxicos de acondicionamiento y de profilaxis óptima para evitar la enfermedad de injerto contra huésped, lo han convertido en la mejor alternativa de reconstitución inmunitaria definitiva para muchos pacientes con diversas inmunodeficiencias primarias, lo cual mejora su supervivencia y calidad de vida. El trasplante de células madre hematopoyéticas en la enfermedad granulomatosa crónica es la única alternativa disponible actualmente para la curación de la enfermedad,

con una supervivencia que oscila entre 90 y 95 %, incluso cuando se tiene un donante no emparentado. Para los casos en que no hay un donante compatible, se viene evaluando experimentalmente la terapia génica como opción terapéutica. (Rocha et al., 2016)

### **Terapia génica**

La terapia génica es una técnica en la que se emplean uno o más genes para tratar, prevenir o curar una enfermedad o trastorno médico. Con frecuencia, la terapia génica funciona agregando copias nuevas de un gen que está dañado, o reemplazando un gen defectuoso o ausente en las células de un paciente con una versión sana de ese gen. Se ha usado terapia génica para tratar enfermedades genéticas hereditarias (como hemofilia y anemia de células falciformes) y también trastornos adquiridos (como leucemia). (Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Estados Unidos, 2023)

Este tipo de tratamiento consiste en extraer las células madre de la persona con inmunodeficiencia primaria, corregir el gen en las células y, luego, devolver las células madre corregidas a la persona a través de una infusión intravenosa. Con la terapia génica, no es necesario encontrar un donante compatible, dado que se usan las propias células de la persona. En este momento, este tratamiento se usa para tratar solo algunas inmunodeficiencias primarias, pero hay ensayos clínicos en curso para muchos otros tipos. (Clínica Mayo, 2022)

Investigadores europeos crearon terapias innovadoras para tratar inmunodeficiencias primarias (IP) con las que mejorar el pronóstico de enfermedades hasta ahora incurables. El tratamiento de las IP suele consistir en un trasplante de células madre hematopoyéticas (CMH) procedentes de un donante sano. No obstante, en caso de no disponer de un donante compatible, el trasplante de células madre hematopoyéticas está ligado a complicaciones y su empleo es limitado. Los medicamentos de terapia

avanzada (ATMP) basados en células hematopoyéticas autólogas, modificados genéticamente ex vivo mediante vectores víricos, ofrecen un tratamiento prometedor para las IP. No obstante, los primeros trabajos llevados a cabo con CMH autólogas con genes corregidos se toparon con problemas de seguridad inherentes a la primera generación de vectores retrovirales en ciertos tipos de IP. El proyecto financiado por la Unión Europea CELL-PID (Advanced cell-based therapies for the treatment of primary immunodeficiency) se propuso dar solución a estos problemas mediante el desarrollo de ATMP innovadores y seguros para el tratamiento de pacientes de ID. Los investigadores al cargo de CELL-PID estudiaron distintos métodos de aislamiento de CMH de la sangre, mediante cultivos in vitro y mediante su enriquecimiento para crear progenitores de linfocitos T. La exhaustividad de su trabajo ha dado lugar a la producción de vectores víricos con los que integrar con estabilidad los genes terapéuticos específicos en las células de los pacientes. Gracias a los equipos y herramientas innovadores empleados, los distintos equipos lograron generar vectores mediante buenas prácticas de fabricación y productos médicos celulares. Además, crearon estrategias con las que regenerar o sustituir el timo, por lo general alterado en pacientes de IP. Desde una perspectiva clínica, CELL-PID ejecutó ensayos clínicos para cuatro trastornos, a saber, inmunodeficiencia combinada grave (IDCS)-X1, síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS), IDCS por déficit de adenosina desaminasa (ADA) y enfermedad granulomatosa crónica (EGC). Los ensayos clínicos mostraron una incorporación sostenida de las células genéticamente corregidas, una recuperación de la función inmunitaria y una mejora general de la situación clínica de los pacientes. La seguridad del método se garantizó mediante pruebas precisas y rigurosas. (Servicio de Información Comunitario sobre Investigación y Desarrollo (CORDIS), 2017)

La inmunodeficiencia combinada grave (SCID) constituye una emergencia pediátrica y afecta aproximadamente a uno de cada 35.000 - 50.000 recién nacidos. Se trata de una enfermedad mortal sin tratamiento en los 2 primeros años de la vida por el desarrollo de infecciones, autoinmunidad o cáncer. (Asociación Española de Déficit Inmunitario Primario, 2022)

Cowan et al., (2022) llevaron a cabo uno de los estudios clínicos más importantes actualmente, en materia de tratamiento de inmunodeficiencia en niños por medio de la terapia genética. Se trata de un estudio fase 1-2 de la transfusión de células CD34+ autólogas, transfectadas con un vector lentiviral que contenía DCLRE1C, en 10 bebés con inmunodeficiencia combinada grave con deficiencia de Artemisa (ART-SCID) recién diagnosticado. Los investigadores hicieron seguimiento durante una mediana de 31,2 meses. La recolección de médula, el acondicionamiento con busulfán y la infusión de células CD34+ transducidas por lentivirus produjeron los eventos adversos esperados de grado 3 o 4. Todos los procedimientos cumplieron con los criterios preespecificados de viabilidad a los 42 días después de la infusión. Se detectaron células T con genes marcados entre 6 y 16 semanas después de la infusión en todos los pacientes. Cinco de los seis pacientes que fueron seguidos durante al menos 24 meses tuvieron una reconstitución inmune de células T en una mediana de 12 meses. La diversidad de las cadenas  $\beta$  del receptor de células T se normalizó a los 6 a 12 meses. Cuatro pacientes que fueron seguidos durante al menos 24 meses tenían un número suficiente de células B, concentración de IgM o títulos de isohemaglutinina IgM para permitir la interrupción de las infusiones de IgG. Tres de estos 4 pacientes tuvieron respuestas de inmunización normales y el cuarto ha comenzado las inmunizaciones. Los sitios de inserción del vector no mostraron evidencia de expansión clonal. Un pacien-

te que presentó una infección por citomegalovirus recibió una segunda infusión de células con corrección genética para lograr una inmunidad de células T suficiente para la eliminación viral. Se desarrolló anemia hemolítica autoinmune en 4 pacientes de 4 a 11 meses después de la infusión; esta condición se resolvió después de la reconstitución de la inmunidad de células T. Los 10 pacientes estaban sanos en el momento de este informe. En conclusión, la infusión de células CD34+ autólogas corregidas por el gen lentiviral, precedida por busulfán de baja exposición farmacológicamente dirigido, en lactantes con ART-SCID recién diagnosticada dio como resultado células T y B funcionales y corregidas genéticamente.

El desarrollo de esta terapia génica para la enfermedad ofrece una oportunidad terapéutica para los pacientes, cuyas opciones alternativas son escasas. En la actualidad, la posibilidad de realizar un trasplante de células hematopoyéticas de otra persona se ve limitada debido a la incompatibilidad inmunitaria. Además, las terapias génicas combinadas con un autotrasplante que funcionan con otros tipos de inmunodeficiencia combinada grave, no son adecuadas porque requieren un proceso de condicionamiento. Este proceso, que implica eliminar las células madre hematopoyéticas del paciente para favorecer las células que contienen la terapia génica, utiliza fármacos que resultan especialmente tóxicos para los pacientes. (Tolosa, 2023)

## Conclusión

Es un hecho que la investigación en materia de inmunodeficiencia primaria está dando grandes avances, mejorando las opciones de tratamientos y mejorando la calidad de vida de la mayoría de las personas que la padecen. El tratamiento para restaurar el sistema inmunitario consiste básicamente en el trasplante de células madre y la terapia génica.

Hoy en día, los avances tecnológicos como la tipificación del antígeno leucocitario humano (HLA) en alta resolución, el uso de células madre hematopoyéticas movilizadas

en sangre periférica o en sangre de cordón umbilical, así como los tratamientos menos tóxicos de acondicionamiento y de profilaxis óptima para evitar la enfermedad de injerto contra huésped, lo han convertido en la mejor alternativa de reconstitución inmunitaria definitiva para muchos pacientes con diversas inmunodeficiencias primarias, lo cual mejora su supervivencia y calidad de vida.

Una terapia que está revolucionando el campo de la inmunodeficiencia primaria es la genética. En este sentido y sin duda alguna, el estudio de Cowan et al., el año pasado, marcó una pauta para el desarrollo de nuevas alternativas en el tratamiento de la inmunodeficiencia combinada grave. Estos investigadores determinaron que la infusión de células CD34+ autólogas corregidas por el gen lentiviral, precedida por busulfán de baja exposición farmacológicamente dirigido, en lactantes con ART-SCID recién diagnosticada dio como resultado células T y B funcionales y corregidas genéticamente.

A pesar de que se han logrado grandes avances en la investigación y desarrollo de nuevas alternativas tanto en el diagnóstico como en la terapia de esta enfermedad, todavía queda mucho camino por recorrer. Mientras tanto, el desarrollo de estas terapias (células madre y génica) ofrece una oportunidad terapéutica para los pacientes, cuyas opciones alternativas son escasas.

## Bibliografía

- Academia Americana de Alergia y Asma e Inmunología. (2023). Academia Americana de Alergia y Asma e Inmunología. Recuperado el 11 de mayo de 2023, de <https://www.aaaai.org/conditions-treatments/afecciones-y-tratamientos/enfermedades-de-inmunodeficiencia-primaria>
- Asociación Española de Déficit Inmunitario Primario. (23 de diciembre de 2022). Asociación Española de Déficit Inmunitario Primario. Recuperado el 20 de mayo de 2023, de <https://aedip.com/una-terapia-genica-cura-10-pacientes-con-sindrome-del-nino-burbuja>

- Clínica Mayo. (18 de mayo de 2022). Clínica Mayo. Recuperado el 20 de mayo de 2023, de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/primary-immunodeficiency/diagnosis-treatment/drc-20376910>
- Cowan, M. J., Yu, J., Facchino, J., Fraser, C., Sanford, U., Kawahara, M., . . . Chan, W. (2022). Terapia génica lentiviral para inmunodeficiencia combinada grave (SCID) con deficiencia de Artemisa. *The New England Journal of Medicine*(387), 2344-2355. doi:10.1056/NEJMoa2206575
- Fernandez, J. (enero de 2023). Manuales MSD. Recuperado el 05 de mayo de 2023, de <https://www.msmanuals.com/es-ve/hogar/trastornos-inmuno%C3%B3gicos/inmunodeficiencias/introducci%C3%B3n-a-las-inmunodeficiencias>
- Fernández, J. (febrero de 2023). Manuales MSD. Recuperado el 12 de mayo de 2023, de [https://www.msmanuals.com/es-ve/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/aproximaci%C3%B3n-al-paciente-con-sospecha-de-inmunodeficiencia#v994385\\_es](https://www.msmanuals.com/es-ve/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/aproximaci%C3%B3n-al-paciente-con-sospecha-de-inmunodeficiencia#v994385_es)
- Fundación Josep Carreras. (21 de junio de 2020). Fundación Josep Carreras. Recuperado el 28 de mayo de 2023, de <https://www.fcarreras.org/es/blog/historiadeltrasplante>
- Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Estados Unidos. (16 de junio de 2023). Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Estados Unidos. Recuperado el 25 de mayo de 2023, de <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Terapia-genica>
- Ridao, S., Fábregas, A., Núñez, G., González, M., García, M., López, L., . . . Soler, P. (2020). Calidad de Vida Relacionada con la Salud y Escala Multidimensional de Fatiga en Niños con Inmunodeficiencias Primarias. *J Clin Immunol*, 602-609. doi:10.1007/s10875-020-00775-w.
- Rocha, Y. C., López, J. Á., Orrego, J. C., Coll, Y., Karduss, A., Rosenzweig, S., & Franco, J. L. (2016). Reconstitución inmune exitosa mediante trasplante de células madre hematopoyéticas en un paciente colombiano afectado con enfermedad granulomatosa crónica. *Biomédica*, 36(2). doi:<https://doi.org/10.7705/biomedica.v36i2.2870>
- Seoane, M. E., & De Arriba, S. (2019). Diagnóstico y manejo de las inmunodeficiencias primarias en niños. *Asociación Española de Pediatría (AEP)*(2), 415-435. Recuperado el 10 de mayo de 2023, de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/28\\_imunodeficiencias\\_primarias.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/28_imunodeficiencias_primarias.pdf)
- Servicio de Información Comunitario sobre Investigación y Desarrollo (CORDIS). (15 de marzo de 2017). Comisión Europea. Recuperado el 21 de mayo de 2023, de [https://www.google.com/search?q=traductor&rlz=1C1YTUH\\_es-VE1052VE1052&oq=traductor&aqs=chrome.69i59l2j0i131i433i512l2j0i512j0i131i433i512l4j0i512.1846j0j9&sourceid=chrome&ie=UTF-8](https://www.google.com/search?q=traductor&rlz=1C1YTUH_es-VE1052VE1052&oq=traductor&aqs=chrome.69i59l2j0i131i433i512l2j0i512j0i131i433i512l4j0i512.1846j0j9&sourceid=chrome&ie=UTF-8)
- Soler Palacín, P. (2020). P. Inmunodeficiencias primarias. Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap), Congreso de Actualización Pediatría. Madrid: Lúa ediciones 3.0. Recuperado el 08 de mayo de 2023, de [https://www.aepap.org/sites/default/files/documento/archivos-adjuntos/congreso2020/311-320\\_inmunodeficiencias.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/documento/archivos-adjuntos/congreso2020/311-320_inmunodeficiencias.pdf)
- Tolosa, A. (05 de enero de 2023). Genotipia. Recuperado el 20 de mayo de 2023, de [https://genotipia.com/genetica\\_medica\\_news/terapia-genica-dirigida-a-pacientes-con-una-inmunodeficiencia-genetica-dificil-de-tratar/](https://genotipia.com/genetica_medica_news/terapia-genica-dirigida-a-pacientes-con-una-inmunodeficiencia-genetica-dificil-de-tratar/)

### **CITAR ESTE ARTICULO:**

López Mariño, M. D., Moreno Ponce, L. A., Gómez Leiva, V. A., & Montenegro Salas, D. S. (2023). Inmunodeficiencia pediátrica. Avances en la investigación y terapia para fortalecer el sistema inmunológico de los niños. *RECIAMUC*, 7(2), 634-641. <https://doi.org/10.26820/reciamuc/7.2>. abril.2023.634-641



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.