

Noticias

Investigadores españoles describen una nueva inmunodeficiencia primaria grave

Última revisión jueves 22 de septiembre de 2011

Un grupo de investigadores españoles describe en un trabajo publicado en la revista *The Journal of Clinical Investigation* una nueva inmunodeficiencia congénita que ayuda a entender el desarrollo y la función de los linfocitos T, que son los que coordinan la respuesta inmune del organismo.

El estudio puede contribuir a mejorar el abordaje de otros enfermos con inmunodeficiencias congénitas graves. La inmunodeficiencia se detectó en dos bebés de familias ecuatorianas diferentes, que presentaron infecciones respiratorias, diarrea, retraso en el crecimiento y bajo recuento de linfocitos.

El trabajo muestra que hay una mutación no descrita anteriormente en el gen que codifica la proteína CD3delta, que forma parte del receptor de antígeno del linfocito T con el que estas células identifican a los patógenos para poder eliminarlos. La mutación afecta a los linfocitos T $\alpha\beta$ cuya función se conoce bien, pero no a los T $\gamma\delta$ que se consideran un tipo primitivo aunque versátil de linfocitos T.

Estudio de linfocitos

El trabajo destaca la importancia que tiene estudiar los dos tipos de linfocitos ya que en el caso de ambos bebés, el recuento linfocitario no estaba tan disminuido como en otras inmunodeficiencias graves, algo que puede confundir el diagnóstico y retrasar innecesariamente el trasplante. Además se describe un ensayo para la detección rápida de la mutación que permitió diagnosticar el segundo caso en menos de una semana.

El nuevo ensayo, desarrollado por Elena M. Busto en Inmunología de la Universidad Complutense, puede tener aplicación en el diagnóstico prenatal y el consejo genético a los familiares.

«El hallazgo mejorará el diagnóstico y el tratamiento de otros enfermos con inmunodeficiencias congénitas graves y ayudará a los especialistas que los atienden en Servicios de Inmunología Clínica, Pediatría y Hematología», concluye Eduardo López Granados del Hospital La Paz de Madrid.