

CARTAAL EDITOR

**ERRORES INNATOS DE LA INMUNIDAD EN PERÚ:
UN RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO****INNATE ERRORS OF IMMUNITY IN PERU: A
DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGE**

Claudia A. Renteria-Valdiviezo ^{1,a}, María del Carmen López-Talledo ^{1,a}, Edgar Matos-Benavides ^{1,a}, Gabriela Perez-Casquino ^{1,a}

FILIACIÓN

¹ Servicio de Alergia, Asma e Inmunología, Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

^a Médico especialista en Inmunología Clínica y Alergología

Estimado Editor

Los errores innatos de la inmunidad (EII), antes conocidos como como inmunodeficiencias primarias (IDP), son un grupo de enfermedades caracterizadas por defectos en el sistema inmune, que predisponen a infecciones recurrentes, desregulación inmune, neoplasias y/o atopia. ¹ Si bien estas enfermedades han sido ampliamente reconocidas en los últimos años, su prevalencia y manejo siguen siendo un desafío en América Latina, especialmente en países como Perú. ²

Se estima que aproximadamente entre 1 de cada 10 000 y hasta 1 de cada 1 200 personas podrían presentar alguna forma de EII a nivel mundial; sin embargo, la prevalencia real varía en cada región ^{2,3}, por lo que la Latin American Society for Immunodeficiencies (LASID) ha jugado un papel crucial al promover la investigación, el registro y la mejora en el diagnóstico de los EII a nivel local. Las cifras sobre la prevalencia de los EII en Latinoamérica son todavía imprecisas, debido a la falta de estudios poblacionales amplios en muchos países. Según LASID, en países como Brasil, México y Argentina, se ha logrado identificar y tratar una mayor cantidad de pacientes, principalmente las formas más comunes de IEI, como las inmunodeficiencias a predominio de anticuerpos. ³

En Perú, el tratamiento de los EII en la práctica pediátrica aún se encuentra limitado. Actualmente, existen cuatro centros nacionales de referencia que brindan atención especializada en este tipo de patologías, el Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN), el Instituto Nacional de Salud - San Borja (INSN-SB), el Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins (HERM) y Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen (HNGAI), todos ubicados en Lima. El retraso diagnóstico viene dado por el acceso limitado a pruebas diagnósticas específicas de IEI, y que en la mayoría de casos la sospecha de EII se realiza hasta que los pacientes presentan infecciones graves o complicaciones crónicas, lo que retrasa el tratamiento adecuado y empeora el pronóstico. ⁴ Según el registro de inmunodeficiencias primarias de LASID, entre el 2008 al 2022, Perú fue el cuarto país con mayor reporte a nivel latinoamericano, habiéndose reportado 288 pacientes diagnosticados, de los cuales 146 casos fueron procedentes del INSN, seguido de 111 casos del HNERM, 26 casos del HNGAI y 4 casos INSN-SB. ³

En el Instituto Nacional de Salud del Niño, el servicio de Alergia, Asma e Inmunología (SAAI), creado en marzo del 2013, registró en enero del 2025 un total de 58 pacientes diagnosticados con EII. La mayoría correspondía a inmunodeficiencias a predominio de anticuerpos 30 (51,7%), seguidas de inmunodeficiencias combinadas asociadas a síndrome 14 (24,1%). De los cuales el 51,7% recibían terapia de reemplazo con inmunoglobulina G humana al 10% (IVIG), y de estos el 40% procedían de zonas fuera de la capital (v. Figura 1).

**Citar como:**

Renteria-Valdiviezo CA, López-Talledo MC, Matos-Benavides E, Perez-Casquino G. Errores innatos de la inmunidad en Perú: un reto diagnóstico y terapéutico. Rev Pediatr Espec. 2025;4(3):143-145. doi:10.58597/rpe.v4i3.125

Correspondencia:

Claudia Renteria Valdiviezo
claurenval_6@hotmail.com

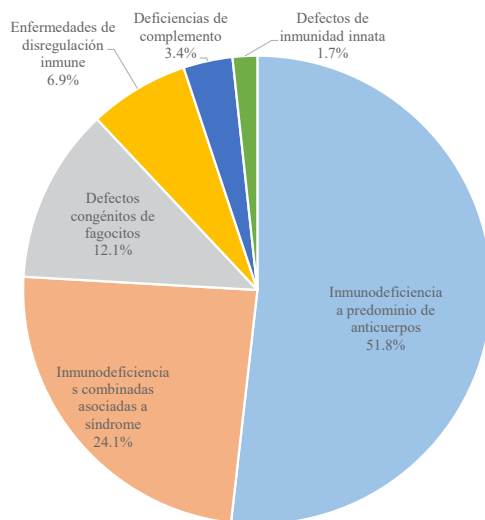
Recibido: 03/09/2025

Aprobado: 18/09/2025

Publicado: 30/09/2025



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.



* Según la International Union of Immunological Societies

Figura 1. Registro de pacientes con diagnóstico confirmado de inmunodeficiencia primaria en el Servicio de Alergia, Asma e Inmunología del Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú, enero del 2025. **Fuente:** Base de datos del Servicio de Alergia, Asma e Inmunología del Instituto Nacional de Salud del Niño, Perú

Estos hallazgos reflejan la heterogeneidad de las presentaciones clínicas, lo cual evidencia la necesidad urgente de fortalecer las capacidades diagnósticas⁵. En el país persiste una brecha de reconocimiento clínico de EII, en una encuesta nacional, menos del 40% de los médicos declaró conocer los “10 signos de alerta” de inmunodeficiencia primaria⁶, lo que se refleja en la baja notificación y la escasa visibilidad de estas patologías en las estadísticas sanitarias. Fortalecer la capacitación continua del personal de salud, en especial en pediatría y en redes de atención de zonas de difícil acceso, es indispensable para la detección temprana. Es imperativo que los médicos pediatras y demás especialidades en Perú reciban formación continua sobre el diagnóstico de estas patologías, dado el carácter multisistémico y el abordaje necesariamente multidisciplinario que requieren los EII.⁶

El diagnóstico de las EII se apoya en cuatro categorías complementarias: estudios inmunológicos (inmunoglobulinas séricas, subclases de IgG, inmunofenotipo linfocitario por citometría de flujo y pruebas funcionales); estudios genéticos; pruebas prenatales; y cribado neonatal. Solo algunos países (p. ej., Estados Unidos y Alemania) disponen de las cuatro de manera integrada.⁷ En Perú, solo dos categorías se encuentran disponibles, principalmente en hospitales de referencia.

En este contexto, el SAAI cuenta con un laboratorio para diagnóstico y seguimiento de EII que realiza inmunofenotipo linfocitario por citometría de flujo, subclases de IgG, prueba de dihidrorodamina 123 (DHR) y cuantificación de interleucinas, entre otros ensayos. No obstante, el diagnóstico prenatal y cribado neonatal sigue siendo no accesible.

La implementación nacional del cribado neonatal (p. ej., TREC/KREC) y de protocolos de diagnóstico prenatal permitiría la detección oportuna de inmunodeficiencias combinadas graves (p. ej., SCID), condiciones que, sin intervención temprana, se asocian con alta mortalidad en lactantes. Por ello, fortalecer la infraestructura diagnóstica de los EII —ampliando la capacidad de biología molecular, estandarizando circuitos de referencia y asegurando cobertura— es una prioridad sanitaria para reducir el subdiagnóstico y mejorar los desenlaces.

Una vez logrado el diagnóstico definitivo, los pacientes con EII enfrentan obstáculos significativos para acceder a tratamientos efectivos. La terapia de reemplazo de inmunoglobulina es el pilar del tratamiento de soporte para pacientes con inmunodeficiencias primarias asociadas a alteraciones en la producción de anticuerpos, tiene disponibilidad limitada en nuestro país, muy similar a otros países, ya que, según datos internacionales, en muchos países en vías de desarrollo, solo una fracción (0–24%) del costo de la inmunoglobulina G humana es cubierta por sistemas de salud.⁸ Asimismo, el manejo integral incluye profilaxis y tratamiento antimicrobiano ajustados al fenotipo, esquemas de inmunización personalizados, factores hematopoyéticos en neutropenias congénitas, sustitución enzimática, terapias dirigidas según la vía alterada (p. ej., abatacept, inhibidores de Janus quinasa), e inmunomodulación de complicaciones autoinmunes y de órgano (p. ej., sirolimus, rituximab). Otro desafío crítico es el acceso a terapias curativas como trasplante de células madre hematopoyéticas, existente en solo dos hospitales a nivel nacional. Finalmente, la terapia génica, aunque ha demostrado grandes beneficios en algunos tipos de EII como síndrome de Wiskott Aldrich y enfermedad granulomatosa crónica, actualmente no está disponible en Perú, requiriendo una gran transferencia tecnológica⁷

Por lo tanto, los EII en Latinoamérica, y particularmente en Perú, son un reto de salud pública que necesita ser atendido con urgencia. La falta de infraestructura adecuada y formación médica en estas condiciones contribuye al diagnóstico tardío y al acceso limitado del tratamiento. Con el fortalecimiento de la educación médica de estas áreas, y la mejora en la infraestructura de laboratorios especializados en inmunología, Perú puede mejorar la calidad de vida de los pacientes con estas enfermedades.

Financiamiento: Autofinanciado por los autores

Conflicto de interés: Edgar Matos-Benavides es parte del comité editorial de la Revista Pediátrica Especializada. Sin embargo, no ha participado en el proceso editorial relacionado con la evaluación de este artículo.

Contribuciones de autoría: C.A.R.V. participó en la concepción y diseño del trabajo, recolección de datos, análisis e interpretación de datos, redacción del manuscrito, revisión crítica del manuscrito y aprobación de la versión final. M.D.C.L.M., E.E.M.B. y G.P.C. contribuyeron en el análisis e interpretación de datos, redacción del manuscrito, revisión crítica del manuscrito y aprobación de la versión final.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Kim VHD, Upton JEM, Dervalvi B, Hildebrand KJ, McCusker C. Inborn errors of immunity (primary immunodeficiencies). *Allergy Asthma Clin Immunol.* 2025;20(Suppl 3):76. doi: 10.1186/s13223-024-00938-z.
- Leiva LE, Bezrodnik L, Oleastro M, Condino-Neto A, Costa-Carvalho BT, Grumach AS, et al. Primary immunodeficiency diseases in Latin America: proceedings of the Second Latin American Society for Immunodeficiencies (LASID) Advisory Board. *Allergol Immunopathol (Madr).* 2011;39(2):106-10. doi: 10.1016/j.aller.2010.10.007.
- Seminario G, Gonzalez-Serrano ME, Aranda CS, Grumach AS, Segundo GRS, Regairaz L, LASID Registry Group. The Latin American Society for Immunodeficiencies Registry. *J Clin Immunol.* 2024;45(1):28. doi: 10.1007/s10875-024-01822-6.

4. García-Gomero D, Córdova-Calderón W, Aldave-Becerra J. Registro de pacientes con inmunodeficiencias primarias en los tres principales centros de referencia del Perú. *Rev Peru Med Exp Salud Publica*. 2018;35(3):538-40. doi: 10.17843/rpmesp.2018.353.3317.
5. Aldave-Becerra JC, Veramendi-Espinoza LE, Rentería-Valdiviezo CA. Diagnosis of primary immunodeficiencies in Peru. *Curr Opin Pediatr*. 2020;32(6):798-804. doi: 10.1097/MOP.0000000000000964.
6. Veramendi-Espinoza LE, Zafra-Tanaka JH, Toribio-Dionicio C, Huamán MR, Pérez G, Córdova-Calderón W. Awareness of primary immunodeficiency diseases at a national pediatric reference center in Peru. *Einstein (Sao Paulo)*. 2021;19:eAO6289. doi: 10.31744/einstein_journal/2021AO6289.
7. Calero Herrera JJ, Aldave Becerra JC, Cachay Rojas E, Alva Lozada GA, Milla Pimentel M, Alvites Manrique AK. Diagnóstico oportuno de una variante en IL2RG (SCID-X1 neonatal). *Rev Peru Pediatr*. 2025;77(2). doi:10.61651/rped.2025v77n2
8. Nordin J, Solís L, Prévot J, Mahlaoui N, Chapel H, Sánchez-Ramón S, et al. The PID Principles of Care: Where Are We Now? A Global Status Report Based on the PID Life Index. *Front Immunol*. 2021;12:780140. doi:10.3389/fimmu.2021.780140.