

## La inmunodeficiencia en CdLS

*Por Soma Jyonouchi, M.D., Hospital infantil de Filadelfia*

Tanto los médicos como los padres saben desde hace tiempo que los pacientes con el Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS, por sus siglas en inglés) sufren a menudo infecciones recurrentes. Los historiales de enfermedades infecciosas de 40 pacientes con CdLS confirmaron que ocurren con más frecuencia infecciones recurrentes del oído (59%), neumonía (47%) y sinusitis (28%). La elevada tasa de infección levantó sospechas de irregularidades inmunológicas subyacentes en CdLS.

En el Hospital infantil de Filadelfia hemos identificado una inmunodeficiencia de anticuerpos en varios pacientes con CdLS. Los anticuerpos son proteínas del sistema inmunitario muy especializadas que se pegan a las bacterias y a los virus, desencadenando una serie compleja de eventos que resulta en su destrucción. Las vacunas de la infancia están diseñadas para estimular la producción de los anticuerpos protectores dentro del cuerpo. Los pacientes que tienen defectos en la función de los anticuerpos suelen tener infecciones bacterianas recurrentes en las vías aéreas superiores e inferiores, tales como la neumonía y la sinusitis. El hecho de haber identificado a varios pacientes con inmunodeficiencia indica que esta podría ser una característica clínica poco diagnosticada y poco tratada del CdLS.

Hay tratamientos para la deficiencia de anticuerpos que incluyen antibióticos profilácticos (baja dosis) de uso diario para casos leves y la terapia sustitutiva de anticuerpos para los casos más graves. En base a nuestros hallazgos preliminares, un inmunólogo clínico cualificado debería realizarle una evaluación inmunitaria formal a los pacientes con CdLS que padecen complicaciones graves y recurrentes por infecciones.

Este estudio en curso es posible gracias a una generosa beca del Small Research Grants Program (*Programa de pequeñas becas de investigación*) de la Fundación CdLS. Actualmente, estamos continuamente evaluando muestras de sangre de pacientes con CdLS con el fin de comprender mejor los mecanismos por los cuales la inmunodeficiencia se desarrolla en el CdLS y para averiguar qué pacientes tienen un mayor riesgo de padecer esta complicación.

Si su niño padece inmunodeficiencia y quiere participar en el estudio, póngase en contacto con el Dr. Soma Jyonouchi por correo electrónico: [jyonouchi@email.chop.edu](mailto:jyonouchi@email.chop.edu).

