

Artículo original

Errores innatos de la inmunidad por deficiencias de anticuerpos en Pinar del Río

Inborn errors of immunity due to antibody deficiencies in Pinar del Río

Julio Israel Hernández Pacheco^{1*} <https://orcid.org/0009-0006-8430-8900>

Michel Alberto Lorenzo Rodríguez¹ <https://orcid.org/0009-0001-2250-5101>

Odalys Orraca Castillo² <https://orcid.org/0009-0004-5456-4343>

¹ Hospital Pediátrico Provincial Docente “Pepe Portilla”, Pinar del Río, Cuba.

² Clínica Central “Cira García”, La Habana, Cuba

*Autor para correspondencia: noeltaboadalugo@gmail.com

RESUMEN

Introducción: Los errores innatos de la inmunidad, denominados anteriormente inmunodeficiencias primarias, constituyen un grupo heterogéneo de trastornos genéticos con defectos en uno o más componentes del sistema inmune.

Objetivo: Exponer las características clínicas y el patrón de herencia de los casos con deficiencia de anticuerpos en pacientes de Pinar del Río.

Métodos: Se realizó un estudio observacional, descriptivo de corte transversal, en el que se incluyeron 45 pacientes con deficiencia de anticuerpos diagnosticados y atendidos en el servicio de inmunología del hospital pediátrico “Pepe Portilla” de Pinar de Río entre 1994 y 2022.

Resultados: Se presentan 38 pacientes con déficit selectivo de IgA, 4 con inmunodeficiencia variable común y 3 con agammaglobulinemia. El 58 % de los casos

fueron masculinos. Se logró identificar el patrón de herencia en los casos de agammaglobulinemia. En el 84% de los pacientes estudiados se constataron manifestaciones alérgicas, mientras que en la totalidad de los casos se identificaron antecedentes de enfermedades infecciosas, con evidente predominio de las infecciones bacterianas y virales, seguidas de las manifestaciones autoinmunes observadas en el 71% de los casos.

Conclusiones: Las enfermedades infecciosas y los trastornos autoinmunes constituyeron complicaciones en estos pacientes. Los signos de alarma se constataron debido a deficiencias graves de anticuerpos. El patrón de herencia varía según la etiología del defecto y predominan los casos esporádicos.

Palabras clave: deficiencias de anticuerpos; errores innatos de la inmunidad; autoinmunidad

ABSTRACT

Introduction: Inborn errors of immunity, previously known as primary immunodeficiencies, are a heterogeneous group of genetic disorders with defects in one or more components of the immune system.

Objective: To describe the clinical characteristics and pattern of inheritance of cases with antibody deficiency in patients from Pinar del Río.

Methods: An observational, descriptive, cross-sectional study was conducted, including 45 patients with antibody deficiency diagnosed and treated in the Immunology Department of the "Pepe Portilla" Pediatric Hospital in Pinar del Río between 1994 and 2022.

Results: 38 patients with selective IgA deficiency, 4 with common variable immunodeficiency, and 3 with agammaglobulinemia were presented. Fifty-eight percent of cases were male. The pattern of inheritance was identified in cases with agammaglobulinemia. Allergic manifestations were observed in 84% of patients, with a

history of infectious diseases in all cases, with a clear predominance of bacterial and viral infections, followed by autoimmune manifestations observed in 71% of cases.

Conclusions: Infectious diseases and autoimmune disorders were complications in these patients. Warning signs were observed in severe antibody deficiencies. The pattern of inheritance varies according to the etiology of the defect, with sporadic cases predominating.

Keywords: antibody deficiencies; inborn errors of immunity; autoimmunity

Recibido: 05/09/2025

Aceptado: 12/12/2025

Introducción

Las inmunodeficiencias primarias o errores innatos de la inmunidad (EII) son un grupo heterogéneo de trastornos congénitos ocasionados por defectos del desarrollo o función del sistema inmunológico, los cuales generan alteraciones en la regulación del sistema inmune y que se traduce fenotípicamente en un aumento en la susceptibilidad a las infecciones.⁽¹⁻⁴⁾

La prevalencia estimada de EII a nivel global es de 1: 10 000 individuos, lo que representa aproximadamente 10 millones de personas en el mundo.^(5,6)

Según el más reciente Informe de la Unión Internacional de Sociedades Inmunológicas (IUIS) de 2022, actualmente existen 485 tipos de EII. En esta última actualización de la clasificación de los EII realizada por el Comité de Expertos de la IUIS, los EII fueron incluidos en 10 categorías:^(4,7)

- 1- Inmunodeficiencias que afectan la inmunidad celular o humoral.

- 2- Inmunodeficiencias combinadas sindrómicas o con hallazgos asociados.
- 3- Deficiencia predominantemente de anticuerpos.
- 4- Enfermedades de desregulación inmune.
- 5- Defectos congénitos del número o de la función de los fagocitos.
- 6- Defectos de la inmunidad innata o intrínseca.
- 7- Trastornos autoinflamatorios.
- 8- Deficiencia de complemento.
- 9- Fallos en la médula ósea.
- 10- Fenocopias de errores innatos de la inmunidad.

Las deficiencias predominantemente de anticuerpos (DPA) ocupan la tercera categoría. Las DPA ocurren debido a defectos en el desarrollo o función de las células linfocitarias tipo B. Constituyen el tipo de EII más común en todo el mundo y representan entre el 50 % y el 60 % de los EII. ⁽⁸⁻¹⁰⁾

Estos pacientes presentan niveles bajos de uno o más isotipos de inmunoglobulina y/o una producción inadecuada de anticuerpos específicos contra el agente patógeno, por lo que desarrollan enfermedades infecciosas y otras manifestaciones no infecciosas. ⁽⁸⁾

El diagnóstico precoz de los EII es fundamental para instaurar un tratamiento eficaz que evite la aparición de daño irreversible en diferentes órganos, responsable de la morbilidad y mortalidad de los pacientes afectados. Es labor del pediatra la sospecha de un EII y la orientación inicial del caso mediante la realización de exámenes de laboratorio sencillos, para luego derivar al paciente al especialista, quien completará el diagnóstico inmunológico y genético con pruebas diagnósticas altamente especializadas y que requieren interpretación por un profesional especializado, quien instaurará un tratamiento específico en cada caso. ⁽¹⁾

El objetivo del presente trabajo es exponer las características clínicas y el patrón de herencia de los casos de EII por deficiencia de anticuerpos en Pinar del Río.

Métodos

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, de corte transversal. La población de estudio estuvo constituida por 45 pacientes con deficiencia de anticuerpos diagnosticados y atendidos en el servicio de inmunología del hospital pediátrico “Pepe Portilla” de Pinar de Río entre 1994 y 2022.

Se empleó la técnica de la entrevista y la observación, para ello se utilizó como instrumento una guía de entrevista y observación y los resultados fueron vaciados en una base de datos en el sistema operativo Microsoft Excel, donde recogieron variables epidemiológicas, como sexo y edad de diagnóstico, así como variables clínicas, como presencia de manifestaciones alérgicas, infecciosas, manifestaciones inflamatorias, autoinmunes y neoplásicas.

Entre las manifestaciones alérgicas se incluyeron el asma bronquial, la dermatitis atópica, las alergias alimentarias o medicamentosas, la queratoconjuntivitis alérgica, la urticaria, la rinitis, la conjuntivitis alérgica y la prurigo por picaduras de insectos.

Se indagó por los antecedentes de procesos infecciosos (bacterianas, virales, micóticas o parasitarias), como las infecciones respiratorias agudas altas (faringoamigdalitis, bronqueolitis, laringitis, otitis media, conjuntivitis viral o bacteriana, sinusitis, adenoiditis, mastoiditis) y bajas (neumonías, bronconeumonías, absceso pulmonar), otras infecciones como la becegeitis, giardiasis, herpes simple, piodermitis, abscesos cutáneos profundos o en órganos internos, orzuelos, candidiasis u otras infecciones fúngicas, verrugas, molusco contagioso, condiloma acuminado, urosepsis, osteomielitis, meningoencefalitis o encefalitis, varicela complicada o los antecedentes de amigdalectomía, uso de antibioticoterapia endovenosa o sepsis graves.

En el presente estudio, entre las manifestaciones inflamatorias se incluyeron la fiebre recurrente, antecedentes de cuadros de vómitos, diarreas, cólicos abdominales,

distensión abdominal, hepatomegalia, esplenomegalia, linfadenopatías, gastritis, enterocolitis, enfermedad celiaca, enteropatías sin definir, serositis, miositis, aftas o úlceras bucales, atrofia linfoide, aplasia o hipoplasia tímica, trastornos de la cicatrización, angioedema no alérgico.

Mientras que la presencia de linfopenia con anemia, trombocitopenia, coagulopatía, hepatitis autoinmune, cuadros de artritis reumatoide o ideopática juvenil, diabetes mellitus tipo I, vasculitis, granulomatosis eosinofílica, diabetes mellitus, vitíligo, cistitis hemorrágica intersticial, reacciones postvacunales, tiroiditis, lupus y uveítis autoinmune fue incluida entre los trastornos autoinmunes.

Se indagó la presencia de enfermedades neoplásicas como la leucemia, el linfoma u otras enfermedades oncoproliferativas.

Entre las alteraciones no inmunológicas se incluyeron la ictiosis, los dismorfismos esqueléticos y craneofaciales, alteraciones dentarias y de las uñas, albinismo, hiperpigmentación de la piel, anhidrosis o hipohidrosis, alopecia, cardiopatías congénitas, nefropatías, ataxia, encefalopatías, parálisis o paresias, deterioro neurológico, fallo de medro, e hipocalcemia.

De igual forma se realizó la puntuación de los signos de alarma en cada caso. Para ello se tuvieron en cuenta los siguientes signos de alarma en la edad pediátrica: ⁽¹⁾

- Cuatro o más cuadros de otitis en un año
- Dos o más episodios de sinusitis en un año
- Dos o más neumonías en un año
- Abscesos recurrentes en órganos o abscesos cutáneos profundos
- Candidiasis oral o cutánea persistente, por más de dos meses después del año de edad
- Historia de dos o más episodios de infección severa o invasiva (Osteoarticular, meningitis, septicemia)
- Consumo de antibióticos por dos o más meses con poco efecto terapéutico

- Necesidad de antibiótico terapia por vía intravenosa
- Falla en la ganancia de peso del niño o en el crecimiento normal
- Historia familiar de EI

Mientras que para la edad adulta estos signos incluyeron: ⁽¹⁾

- Dos o más cuadros de otitis en un año
- Dos o más episodios de sinusitis en un año, en ausencia de alergia
- Una neumonía en un año por más de un año
- Diarrea crónica con pérdida de peso
- Infecciones virales recurrentes (catarro común, herpes simple, verrugas, condilomas)
- Necesidad recurrente de antibióticos por vía intravenosa para el manejo de infecciones
- Abscesos recurrentes en órganos o abscesos cutáneos profundos
- Aftas persistentes o infecciones fúngicas en la piel o cualquier otro sitio
- Infección con bacterias similares a la tuberculosis, normalmente inofensivas
- Historia familiar de EI

Ante la presencia de cada uno de los signos de alarma se le dio una puntuación de un punto para cada uno de ellos, procedió a sumar el total de signos de alarma en cada caso y luego se obtuvo la puntuación total obtenida por el conjunto de casos, la que se dividió entre el total de pacientes por cada tipo de EI para de esta forma determinar la puntuación promedio de los signos de alarma por cada grupo de EI.

Para el análisis estadístico de las variables cualitativas se utilizaron estadígrafos descriptivos (frecuencias absolutas y relativas), mientras que, para las variables cuantitativas como edad y signos de alarma, se utilizaron medidas de tendencia central como la media aritmética o promedio. En la variable sexo se determinó la razón masculino: femenino o proporción de sexo.

Para la determinación del tipo de herencia, se indagó en los antecedentes familiares de EII en ambas líneas parentales y se analizaron las genealogías de al menos tres generaciones.

Se tuvieron en cuenta los principios éticos plasmados en la Declaración de Helsinki, para ello, se omitieron todos los datos de identificación personal para garantizar el anonimato y la confidencialidad de los resultados.

Resultados

De acuerdo a la clasificación etiológica de los 45 casos, 38 presentaron un déficit selectivo de inmunoglobulina A (IgA); cuatro tuvieron inmunodeficiencia común variable (ICV) y tres casos con agammaglobulinemia. (tabla).

Tabla. Caracterización clínico-epidemiológica de los casos

Variables	Déficit selectivo de IgA (n=38)		Agammaglobulinemia (n=3)		Inmunodeficiencia común variable (n=4)		TOTAL (n=45)	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Diagnóstico en edad pediátrica	37	97,37	3	100,00	3	75,00	43	95,56
Sexo masculino	21	55,26	3	100,00	2	50,00	26	57,78
Sexo femenino	17	44,74	0	0,00	2	50,00	19	42,22
Manifestaciones alérgicas	34	89,47	1	33,33	3	75,00	38	84,44
Enfermedades infecciosas	38	100,0	3	100,00	4	100,00	45	100,00
Infecciones bacterianas	80	210,53	3	100,00	26	650,00	109	242,22
Infecciones virales	72	189,47	3	100,00	12	300,00	87	193,33
Infecciones micóticas	3	7,89	0	0,00	1	25,00	4	8,88
Infección parasitaria por Giardia	12	31,58	1	33,33	2	50,00	15	33,33

Manifestaciones inflamatorias	11	28,95	1	33,33	3	75,00	15	33,33
Trastornos autoinmunes	28	73,68	0	0,00	4	100,00	32	71,11
Alteraciones no inmunológicas	14	36,84	0	0,00	3	75,00	17	37,78
Procesos neoplásicos	3	7,89	0	0,00	1	25,00	4	8,88
Promedio de signos de alarma (puntos)	2,62		5,00		4,75		3,40	

La edad media al diagnóstico fue de 8,48 años; el menor promedio de edad se observó en los casos de agammaglobulinemia (4,33 años), mientras que la mayor edad media al diagnóstico correspondió a la inmunodeficiencia común variable (29,33 años). Para el déficit selectivo de IgA, la edad promedio al diagnóstico fue de 7,28 años.

En el 95,56 % de los casos (43/45), el diagnóstico se realizó en la edad pediátrica; solamente se realizó en la etapa adulta en un caso con déficit selectivo de IgA y otro con inmunodeficiencia común variable.

Del total de casos, 26 pertenecían al sexo masculino (57,78%) y 19 al sexo femenino (42,22%), para una razón masculino: femenino de 1,368:1.

En el 84,44 % de los casos (38/45) se constataron manifestaciones alérgicas, mientras que en todos se identificaron manifestaciones infecciosas, con evidente predominio de infecciones bacterianas y virales, seguidas de las manifestaciones autoinmunes, observadas en el 71,11 % de los casos. (Tabla)

Las infecciones respiratorias fueron las manifestaciones infecciosas observadas con mayor frecuencia, con predominio de las neumonías (29/45, 64,44 %).

El promedio de puntuación de los signos de alarma de sospecha clínica de EII fue de 3,40 puntos, con los mayores valores en la agammaglobulinemia y en la ICV (5,00 y 4,75 puntos, respectivamente).

El 93 % de los casos fueron esporádicos; solo se pudo establecer el patrón de herencia recesivo ligado al sexo en tres pacientes masculinos con agammaglobulinemia pertenecientes a la misma familia.

Discusión

La identificación en el presente estudio de la deficiencia selectiva de IgA como el tipo más frecuente de DPA coincide con los datos del estudio multicéntrico liderado por el Instituto de Hematología e Inmunología,⁽⁶⁾ en el que se recoge que hasta el año 2019 se habían registrado un total de 337 pacientes con EII en Cuba, siendo las DPA las más frecuentes (n=160; 52,8 %) y dentro de ellas la deficiencia selectiva de IgA (n=110). Resultado que concuerda con otros investigadores, como González y colaboradores ⁽¹¹⁾ en estudio realizado en la ciudad de Bayamo, provincia de Granma.

La IgA es el isotipo de anticuerpo más abundante en los humanos y fundamentalmente participa en la defensa contra las infecciones y el desarrollo de la tolerancia inmune en las mucosas. ^(4, 8, 10, 12)

La identificación de enfermedades infecciosas, fundamentalmente las causadas por bacterias y virus, en la totalidad de los pacientes con déficit selectivo de IgA, además de las manifestaciones alérgicas, inflamatorias, autoinmunes, no inmunológicas y neoplásicas en los pacientes estudiados, no coincide con muchos investigadores que alegan que la mayoría de los individuos con esta inmunodeficiencia son asintomáticos e identificados casualmente por otros motivos. ^(3, 13, 15)

Sin embargo, está más a tono con lo descrito por Milota y colaboradores ⁽¹⁵⁾ quienes encontraron que las enfermedades infecciosas fueron la primera manifestación clínica entre el 40 % y el 90 % de los pacientes sintomáticos con déficit selectivo de IgA, mientras que la ocurrencia de complicaciones autoinmunes varió entre el 5 % y el 30 %.

Para otros investigadores, sin embargo, la ICV se considera el EII más común. ^(3, 16)

El hecho de que en el presente estudio la totalidad de los pacientes con ICV presentaron enfermedades infecciosas y trastornos autoinmunes, coincide con lo observado por Milota y colaboradores ⁽¹⁵⁾ quienes plantean que las alteraciones autoinmunes constituyen las manifestaciones no infecciosas más comunes en estos pacientes, aunque la frecuencia observada en el presente estudio supera en más de tres veces a la descrita por estos investigadores.

En tercer lugar, en orden de frecuencia, se observó la agammaglobulinemia ligada al X. Se trata de un defecto en la maduración de los linfocitos B, causado por una mutación en el gen de la tirosin quinasa de Bruton (BTK, por sus siglas en inglés), que se asocia con un descenso del total de linfocitos B por debajo del 1-2 %. ^(2, 15)

Resultado que no concuerda con los obtenidos por García y colaboradores ⁽¹⁷⁾, donde esta fue la inmunodeficiencia más frecuente identificada por ellos, en el 21 % de los casos registrados.

La realización del diagnóstico de EII en el 96 % de los casos en la edad pediátrica coincide con lo referido en la literatura, donde se plantea que, por lo general, la sintomatología de las inmunodeficiencias primarias se inicia en la infancia, especialmente en el primer año de vida; sin embargo, hasta un 25 % se diagnostica en la adolescencia o en la edad adulta. ^(11, 18)

La edad media al diagnóstico de 8,48 años para la totalidad de los casos resulta superior a la identificada en un estudio realizado en un hospital de tercer nivel en México (6,3 años) ⁽¹⁷⁾ e inferior a la constatada en investigaciones realizadas por los servicios de Alergia e Inmunología de Bayamo, provincia de Granma (11,89 años) ⁽¹¹⁾ y por la Universidad de Yale en EUA (56 años). ⁽⁹⁾

El predominio del sexo masculino es similar a lo descrito por otros investigadores. ^(11, 17) Sin embargo, este resultado no coincide con el observado por Shin y colaboradores ⁽⁹⁾ quienes constataron predominancia del sexo femenino (77%), con una proporción de 3,34 mujeres por hombre.

Se han planteado diez signos de alarma para sospechar un EII, tanto en la edad pediátrica como en la población adulta, en los que la presencia de dos o más de ellos permite aumentar la sospecha diagnóstica, lo que conlleva la realización de pruebas diagnósticas específicas. ⁽¹⁾

La detección de estos signos en cada paciente debe realizarse con cuidado para evitar la realización de pruebas innecesarias que puedan generar ansiedad o retrasar el diagnóstico. ⁽³⁾

En el presente estudio, el promedio de puntuación de los signos de alarma fue superior en los casos de agammaglobulinemia e ICV.

Solamente en el 7 % de los casos estudiados hubo antecedentes familiares de EII, lo que permitió la identificación del patrón de transmisión hereditaria, hallazgo que resultó inferior a lo constatado por González y colaboradores ⁽¹¹⁾ quienes reportaron la presencia de historia familiar de EII en el 30,76 % de los pacientes estudiados.

La mayoría de los EII se transmiten con una herencia autosómica recesiva, le siguen en orden de frecuencia los EII con herencia autosómica dominante, seguidos de aquellos con herencia recesiva ligada al X. ⁽¹⁷⁾

Muchos de los casos esporádicos, sin antecedentes familiares de EII, podrían tratarse de casos con herencia autosómica recesiva, toda vez que en este tipo de herencia los padres de los individuos afectados son genotípicamente heterocigotos y fenotípicamente sanos y, a menos que haya otro hermano afectado, es difícil identificar este patrón de herencia a partir de la genealogía.

El diagnóstico genético y la identificación del patrón de herencia de los EII resulta de vital importancia, en primer lugar porque permite conocer la patogenia y categorizar completamente los EII, así como establecer un tratamiento adecuado de forma precoz, mejorando así la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes; además porque posibilita el proceso de asesoramiento genético y la búsqueda de un posible donante para el trasplante de células progenitoras hematopoyéticas o trasplante hematopoyético

en caso de ser necesario, así como desarrollar nuevas dianas terapéuticas, incluso curativas, como la terapia génica. ⁽¹⁹⁾

En la provincia de Pinar del Río, entre las deficiencias de anticuerpos prevalecen en orden de frecuencia los casos con déficit selectivo de IgA, la inmunodeficiencia común variable y la agammaglobulinemia. Entre las enfermedades infecciosas predominan las infecciones bacterianas y virales. Los trastornos alérgicos y autoinmunes aparecen como complicaciones en estos pacientes, y la mayor cantidad de signos de alarma se presenta en las deficiencias graves de anticuerpos. El patrón de herencia varía según la etiología del defecto y predominan los casos esporádicos.

Referencias bibliográficas

- 1- Valderrama PJX, Vélez TN. Errores innatos de la inmunidad: ¿Qué debe saber y cuándo debe sospechar el otorrinolaringólogo? Acta Otorrinolaringol Cir Cab C . 2022 [citado 25 Ago 2025];50(3):220-231. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/11/1400914/07-errores-innatos-de-la-inmunidad-1.pdf>
- 2- Hernández PJI, Lorenzo RMA. Actualización sobre las bases genéticas y perspectivas terapéuticas en la Agammaglobulinemia ligada al X. Rev Ciencias Med . 2024 [citado 25 Ago 2025];28(2024):e6271. Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/6271/pdf>
- 3- Soler Palacín P. Diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias en Pediatría. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2023. p.167-76. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/pag_167_176_inmunodeficiencias_primarias.pdf

- 4- Pieniawska SK, Pasternak G, Lewandowicz UA, Jutel M. Diagnostic challenges in patients with inborn errors of immunity with different manifestations of immune dysregulation. J Clin Med . 2022;11:4220. DOI: <https://doi.org/10.3390/jcm11144220>
- 5- Barreto ICDP, Barreto BAP, Cavalcante EGDN, Condino Neto A. Immunological deficiencies: more frequent than they seem to be. J Pediatr (Rio J) . 2021 [citado 25 Ago 2025];97(Suppl1):S49-S58. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9432333/pdf/main.pdf>
- 6- Macías AC. Una mirada al diagnóstico y tratamiento de las inmunodeficiencias primarias en Cuba. Rev Cubana Hematol Inmunol . 2019 [citado 25 Ago 2025];35(4):a_1178.Disponible en: <https://revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/1178/911>
- 7- Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Cunningham-Rundles C, Franco JL, Holland SM, et al. Human inborn errors of immunity: 2022 update on the classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. J Clin Immunol . 2022;42, 1473–1507. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01289-3>
- 8- Caballero F, Banegas S, Giménez V, Granado E, Martínez de Cuéllar C, Carpineli MM, et al. Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves. Pediatr. (Asunción) . 2018;45(2):141–6. DOI: <https://doi.org/10.31698/ped.45022018006>
- 9- Shin JJ, Liauw D, Siddiui S, Lee J, Chung JL, Steele R, et al. Immunological and clinical phenotyping in primary antibody deficiencies: a growing disease spectrum. J Clin Immunol . 2020;40(4): 592–601. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10875-020-00773-y>.
- 10- Demirdag YY, Gupta S. Update on infections in primary antibody deficiencies. Front Immunol . 2021;12:634181. DOI: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.634181>
- 11- González MC, Addine BC, Pérez LC, Viamonte V, Figueredo O, Marrón R. Enfermedades autoinmunes asociadas a inmunodeficiencias primaria. Rev Cubana Hematol Inmunol

- . 2023; [citado 25 Ago 2025];39:e1766. Disponible en: <https://revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/1766/1388>
- 12- Cinicola BL, Pulvirenti F, Capponi M, Bonetti M, Brindisi G, Gori A, et al. Selective IgA deficiency and allergy: A fresh look to an old story. *Medicina* . 2022;58,129. DOI: <https://doi.org/10.3390/medicina58010129>
- 13- Franco-Gallego A, Peláez SRG, Trujillo CM, Rojas JL, Correa N, Franco JL. Deficiencia selectiva de inmunoglobulina A: manifestaciones clínicas, hallazgos de laboratorio y diagnóstico preciso. *Rev CES Med* . 2020; [citado 25 Ago 2025];34(1). Disponible en: www.scielo.org.co/pdf/cesm/v34n1/0120-8705-cesm-34-01-64.pdf
- 14- Selective deficit of IgA. . *Online Mendelian Inheritance in Man*; 2023 [25 Ago 2025]. Disponible en: <https://www.omim.org/entry/137100>
- 15- Milota T, Smetanova J, Klojdova I. Gastrointestinal involvement in primary antibody deficiencies. *Gastrointest Disord* . 2023;5, 52–67. DOI: <https://doi.org/10.3390/gidisord5010006>
- 16- Gonzáles SME, Rodríguez AJC, López HG. Inmunodeficiencia común variable, diagnóstico clínico y de laboratorio y genes más comunes. *Alerg Asm Inmunol Pediatr* . 2021 [citado 25 Ago 2025];30(3):91-98. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/alergia/al-2021/al213c.pdf>
- 17- García DA, Macías AP, Pérez L, Rodríguez MB, Albores YF, Tlacuilo A, et al. Características clínicas de las inmunodeficiencias primarias en niños de un hospital de tercer nivel. *Rev Alerg Mex* . 2020 [citado 25 Ago 2025];67(3):202-213. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/ram/v67n3/2448-9190-ram-67-03-202.pdf>
- 18- Schmitt EG, Cooper MA. Genetics of pediatric immune-mediated diseases and human immunity. *Annu Rev Immunol* . 2021 [citado 25 Ago 2025];26;39. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33534603/>

- 19- Alonso VA, Candelaria GB, Valdés LL. Inmunodeficiencias primarias: un reto para la inmunogenética. Rev Cubana Reumatol . 2020 [citado 25 Ago 2025];22(2). Disponible en: scielo.sld.cu/pdf/rcur/v22n2/1817-5996-rcur-22-02-e828.pdf

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

Contribución de autoría

Conceptualización: Julio Israel Hernández Pacheco

Curación de datos: Julio Israel Hernández Pacheco y Odalys Orraca Castillo.

Análisis formal: Julio Israel Hernández Pacheco y Michel Alberto Lorenzo Rodríguez

Investigación: Julio Israel Hernández Pacheco, Michel Alberto Lorenzo Rodríguez y Odalys Orraca Castillo.

Metodología: Julio Israel Hernández Pacheco

Administración del proyecto: Odalys Orraca Castillo.

Recursos: Odalys Orraca Castillo.

Visualización: Julio Israel Hernández Pacheco

Redacción – borrador original: Julio Israel Hernández Pacheco

Redacción – revisión y edición: Julio Israel Hernández Pacheco, Michel Alberto Lorenzo Rodríguez y Odalys Orraca Castillo.