



ASOCIACIÓN DE  
AYUDA AL  
PACIENTE CON  
INMUNODEFICIENCIA  
PRIMARIA

DARTE CUENTA A TIEMPO  
ES UN BUEN COMIENZO

REVISTA Nº 5 – DICIEMBRE 2016

# INFO INMUNO



Estimados,

Comienzan días de reflexión, de mirar hacia atrás y hacer el balance de este año 2016 que parecía interminable por el cansancio acumulado que se siente en el cuerpo y en el alma, en el cual seguramente tuvo momentos con muchas luces y sombras. Y es ahí cuando nos damos realmente cuenta de todo lo que hemos trabajado, el tiempo y dedicación volcados en esta querida organización que tanto amamos y aunque siempre pensamos que lo realizado es poco, vemos que no es así.

Muchas veces quisiéramos hacer más cosas pero no solo es la falta de recursos económicos lo que nos lo impide sino también el recurso humano.

Este ha sido un gran año para AAPIDP. En Febrero conmemoramos el día de las Enfermedades poco Frecuentes junto a FADEPOF; en marzo asistimos al Congreso internacional de Plasma IPPC en Barcelona; en abril tuvimos nuestra Reunión Nacional de Pacientes; en mayo estuvimos en Mendoza realizando la Reunión Regional de Pacientes; en Junio viajamos a Tucumán en donde realizamos la Jornada de Inmunodeficiencias Primarias dirigida a profesionales de la salud y la Reunión Regional de Pacientes; en Septiembre asistimos al Congreso Internacional de Inmunodeficiencias Primarias ESID/IPOPI/INGID en Barcelona; en Octubre fuimos invitados a disertar en la 1º Reunión Internacional de la Fundación FIDEP Bolivia; en Noviembre realizamos en Mar del Plata una Jornada de Enfermería y una Reunión Regional de

Pacientes. Además elaboramos tres números de la Revista INFO-INMUNO y participamos activamente en diferentes reuniones en organismos públicos como el Ministerio de Salud, Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva en el grupo de trabajo de la RED APTA; Comisión de Discapacidad del Consejo Consultivo de la Sociedad Civil. También hemos participado de diferentes talleres de fortalecimiento para ONGs, sobre Terapias avanzadas; sobre ley de prescripción de genéricos, ensayos clínicos, etc. Por último, hemos elaborado un folleto sobre derechos del paciente y sus coberturas.

Se siente la satisfacción de haber dado, compartido, recibido, corregido, aprendido, construido terminado... es por ello que desde AAPIDP queremos agradecer a todos los profesionales de la salud de los diferentes centros y especialidades que nos han acompañado este año, como así también a los sponsors y especialmente a las familias por confiar y apoyar nuestro trabajo.

Desde AAPIDP deseamos que tengan una hermosa navidad junto a sus seres queridos, y que el 2017 sea un año en el que podamos alcanzar todos nuestros objetivos, ilusiones, deseos y mejor calidad de vida para todos.

Manos que dan son manos que reciben!

Muchas gracias a todos los que colaboran y confían en nosotros.

FELIZ NAVIDAD Y PRÓSPERO AÑO NUEVO.

## Informate en:

📞 [www.aapidp.com.ar](http://www.aapidp.com.ar) | [www.facebook.com/aapidp](https://www.facebook.com/aapidp)  
✉ [info@aapidp.com.ar](mailto:info@aapidp.com.ar) | [www.youtube.com/user/aapidp](https://www.youtube.com/user/aapidp)  
(011)15-4415-4415

Buenos Aires - Argentina

Personería Jurídica  
Nº 00000315

## Comisión directiva:

### Presidente

Roberta Anido de Pena

### Vicepresidente

Diego González Alonso

### Secretaria

Virginia Perla Ferraro

### Tesorera

Patricia R. Llagostera

### Vocal Titular

Oswaldo J. Furchi  
Fabiana S. Monteagudo

### Vocal Suplente

Paola E. Brustio

### Revisor de Cuentas Titular

Eduardo P. Llagostera  
Flavia L. Vernassa  
Armando Mateo

### Revisor de Cuentas Suplente

Gustavo G. Pena

### Médico Asesor

Matías Oleastro  
(MN 87868)

### Área Legal

Dra. María Inés Bianco  
Dra. Leticia Crescentini  
Dra. Andrea Passodomo

### Colaboración

Lila Carniglia

Somos  
miembros de:

FADEPOF  
Federación Argentina  
de Enfermedades Poco Frecuentes



Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias

## PARA CONOCER MÁS SOBRE NUESTROS DERECHOS:

- Guía Básica de Salud y Discapacidad  
[www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=32](http://www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=32)
- Manual de Derechos de Salud y EPOF  
[www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=86](http://www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=86)

---

ENVIANOS TUS PREGUNTAS Y/O  
COMENTARIOS A  
[info@aapidp.com.ar](mailto:info@aapidp.com.ar)

---

**ASESORAMIENTO LEGAL GRATUITO**  
Solicitar turno al (011)15-4415-4415

# PRINCIPIOS ESENCIALES PARA EL CUIDADO DE LAS IDP

Los **Principios Esenciales para el Cuidado de las IDP** es una publicación desarrollada por médicos expertos de todo el mundo y difundida por IPOPI con el fin de mejorar la atención y cuidado del paciente con IDP, y de colaborar con ideas para la mejor difusión y concientización en las distintas comunidades. Estos principios abarcan temas como el rol de los centros especializados, la importancia de los registros y la investigación multinacional, el manejo, tratamiento, diagnóstico y el cuidado de las IDPs en todo el mundo.

Desde AAPIDP creemos que es importante tanto para los pacientes como para la comunidad médica estar informados acerca de las diferentes problemáticas en torno a las IDPs.

Les dejamos a continuación un extracto de la publicación con los contenidos del segundo principio esencial y los invitamos a ingresar a [www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=87](http://www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=87) para conocerlos a fondo.

## PRINCIPIO 2: La importancia de los registros

Varios países tienen centros nacionales especializados o una red de dichos centros para proporcionar instalaciones de diagnóstico y manejo de las varias IDPs.

Los registros nacionales establecidos en más de 20 países son herramientas muy útiles para obtener indicadores epidemiológicos, posibilitando el desarrollo de planes para la asignación de terapias y asegurando el apoyo al desarrollo de nuevos tratamientos.

En países sin redes nacionales de investigación clínica, las IDPs tienen una prevalencia baja debido a las altas tasas de infra-diagnóstico.

Los registros nacionales e internacionales proporcionan datos de los amplios números de pacientes con enfermedades poco frecuentes. Estos registros incluyen el registro pan-europeo ESID, y registros continentales en América Latina (LASID) y norte América (USIDNET) y otros en desarrollo como en África (ASID), Asia (SEAPID y APSID) y Oriente Medio.

### Referencia:

IPOPI, Primary Immunodeficiencies, Principles of Care  
[www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=87](http://www.aapidp.com.ar/Info.aspx?id=87)

Recientemente, desde el 21 al 24 de septiembre, en la ciudad de Barcelona, España, se desarrolló la reunión bianual de ESID que reúne a los máximos referentes de diferentes países de la inmunología clínica y de investigación en el área de las Inmunodeficiencias Primarias.

El programa ha incluido exposiciones bajo diferentes modalidades como ser simposios, presentaciones de trabajos en forma oral o bajo la modalidad posters, reuniones de trabajo, desayunos con expertos, etc.

La temática ha abarcado diferentes aspectos en relación al diagnóstico, nuevas terapéuticas haciendo hincapié en el fascinante nuevo conocimiento de los mecanismos de la regulación inmune / tolerancia y la consecuencia de sus alteraciones, generando situaciones de autoinmunidad e inflamación.

Podríamos resumir y seleccionar las principales exposiciones y temas abordados durante la reunión:

### **Revisión global de las IDP**

En total habría unos 1854 genes que codifican para moléculas relacionadas a los distintos componentes del sistema inmune. De ellos, alteraciones (variaciones deletéreas) en unos 293 genes han sido definidos como responsables de unas 299 entidades de IDP.

### **Nuevas caracterizaciones moleculares de cuadros clínicos de IDP**

*Candidiasis Cutáneo Mucosa Crónica:* A las ya bien definidas causas de CCMC (Defectos en IL 17F, IL 17RA, IL 17RC y en ACT1) o con susceptibilidad a la infección invasiva (Defectos en CARD9), se identificó una nueva causa molecular en los denominados CCM Sindromáticos (ya conocidos defectos en STAT 1, STAT3 y ROR t). Se trata de defecto en **ZNF341**, proteína involucrada en la señalización celular la inmunidad mediada por IL17, citoquina elemental para la defensa contra la Candida.

*Inmunodeficiencia primaria ligada al X por defecto en moesin (MSN):* Se describen familias en las cuales los pacientes han presentado infecciones bacterianas recurrentes y por el virus de Varicela Zoster con disminución en el número de linfocitos (linfopenia), disminución en las inmunoglobulinas (hipogamaglobulinemia), disminución fluctuante en el número de monocitos y neutrófilos. Funcionalmente presentan pobre formación de anticuerpos y deficiente función de los linfocitos T.

*Cuadro de desregulación inmune por defectos en la molécula RC3H1.* Se describe un paciente con microcefalia, problemas de audición neurosensorial, infecciones urinarias recurrentes, polimatrixoma y aciduria etilmalónica. Llamativamente la madre presentaba un cuadro semejante al Lupus eritematoso sistémico y el padre, artritis. Con el tiempo el paciente desarrolló un cuadro de Linfocitosis hemofagocítica necesitando inmunosupresión. Estudios de nueva generación de secuenciación caracterizaron una variante deletérea en el gen codificante para RC3H1. Este defecto generaría alteraciones en mecanismos que regulan el funcionamiento del linfocito T (sobre-expresión de ICOS, Ox40, Interleuquinas) generando mayor activación y así una desregulación inmune.

*Inmunodeficiencia combinada Severa o Grave (SCID) por mutaciones en la molécula LAT (Linker for Activation of T cells).* LAT es una molécula adaptadora de la señalización de la membrana plasmática de los linfocitos T, natural Killer, mastocitos, megacariocitos / plaquetas. En el linfocito T transmite señal desde el receptor de la superficie (TCR) estimulando movilización de calcio, reordenamiento de actina, y activación de la señalización mediada por RAS, todo ello generando una activación y proliferación del linfocito. Defectos en LAT generan cuadro con susceptibilidad a infecciones recurrentes severas, dificultades para crecer, disminución severa en el número y función de los linfocitos T. El número de linfocitos B y NK se conservan en principio. La enfermedad se transmite con patrón autosómico recesivo afectando tanto a varones como mujeres. El trasplante de células hematopoyéticas progenitoras (TCHP) parecería estar indicado como lo es en otras formas de SCID.

*Inflamación sistémica de comienzo neonatal por defecto en OTULIN.* Dicha molécula interviene en la señalización del vía inmunológica TNFR – NF, vía conocida por intervenir en la generación de inflamación. Defectos en ella alteran la ubiquitinación (sacar moléculas de Ubiquitina normalmente unidas a proteínas) y así generaría mayor señal para la inflamación. Clínicamente se presentan con fiebre, artralgias – artritis, erupción cutánea, y falla para crecer. Inhibidores de la citoquina TNF podrían controlar el cuadro clínico.

*Defectos en CTLA4.* Alteraciones heterocigotas en la molécula generan un cuadro de desregulación inmune con infecciones recurrentes (purulentas de vías aéreas), compromiso pulmonar inflamatorio, linfoproliferación, compromiso intestinal, hematológico, cutáneo, endocrinológico y mas infrecuentemente neurológico, articular, hepático o renal. La hipogamaglobulinemia es el hallazgo más constante tanto en los sintomáticos como en los asintomáticos que presentan la alteración génica. Otras alteraciones inmunológicas observadas son: linfopenia a predominio de disminución de CD4, reducido número de linfocitos B e incrementado número de linfocitos T reguladores Foxp3 positivos. Más de 42 variantes alélicas (mutación) han sido caracterizadas en diferentes familias. De todos los portadores de estas variantes, algunos desarrollan problemas clínicos mientras que otros no, sin necesidad de tratamientos (penetrancia incompleta, 80 % aproximadamente).

*Defectos en STAT2.* Se describe una nueva familia con defectos en la proteína STAT2 que media la señalización en la actividad de diferentes interferones (alfa, beta), piezas fundamentales en la defensa anti viral. Por lo tanto, este defecto predispone a desarrollar infecciones virales severas que incluyen a virus vivos aplicados en ciertas vacunas como la anti triple viral.

### **Nuevas estrategias terapéuticas con anticuerpos monoclonales**

*Tratamientos para Linfohistiocitosis hemofagocítica primaria (LHHP).* A) *Alentuzumab.* Se propone la utilización del anticuerpo monoclonal Alentuzumab (anticuerpo monoclonal anti CD52 que elimina linfocitos T, B y NK maduros y células dendríticas) como primera línea de tratamiento para las LHHP en lugar de los protocolos de HLH 2004 o de inmunomodulación basado en corticoides/ciclosporina/suero anti linfocitario. Se han observado buenos resultados en cuanto eficacia y tolerancia en una serie de 23 pacientes tratados. B) *Ruxolitinib.* Se trata de otro anticuerpo molecular, en este caso inhibe las moléculas JAK1-2 que transmiten señales desde la superficie celular (del receptor de Interferón) al núcleo celular para activar genes sensibles.

Continúa en la página siguiente...

## Protocolos de Terapia génica

*Inmunodeficiencias Combinadas graves ligada al sexo:* La experiencia acumulada en los últimos años bajo protocolos que utilizan nuevos y más seguros vectores virales han demostrado fundamentalmente una excelente seguridad en lo que respecta la posible generación de eventos proliferativos indeseables. No se han observado estos efectos indeseables en los nuevos programas y se ha corroborado una buena eficacia con reconstitución inmune. A fin de mejorar aún más ello se programan ciertas modificaciones en la preparación del paciente (administración de quimioterapia en bajas dosis).

*Inmunodeficiencias Combinadas graves por deficiencia en ADA:* Protocolos que utilizan cierta mieloablación (quimioterapia) y Retrovirus como vector viral han demostrado más que excelentes resultados con un 100 % de sobrevida, sin efectos adversos asociados, sin desarrollo de enfermedad proliferativa ni autoinmunidad en diferentes centros de referencia. Coloca a esta posibilidad terapéutica como una decisión inicial ante la falta de donante relacionado histocompatible.

*Enfermedad Granulomatosa Crónica ligada al sexo.* Con menor experiencia, mejoras en el protocolo de terapia génica con Lentivirus con utilización de cierta mieloablación (busulfán) han sido presentadas. Todavía queda mucho por investigar para definir programas definitivos.

*Síndrome de Wiskott Aldrich.* Se han mostrado el análisis de varios centros con resultados alentadores, con mejorías clínicas pero que todavía necesitan de modificación para mejorar sobre todo la reconstitución inmune y plaquetaria.

*Otras IDP:* Varias IDP están siendo incluidas en programas de terapia génica. Los protocolos se encuentran todavía en una etapa muy preliminar (Linfocitopenia por defecto en Perforina, Síndrome Linfoproliferativo ligado al sexo por defecto en SAP, Defectos en Foxp3, etc.).

## Nuevas estrategias de manipulación génica

Ya se han iniciado programas de investigación con nuevas terapias de avanzada que incluyen la edición de ADN para corregir defectos moleculares que condicionan IDP. Se lo denomina “*Genome Editing*” y consta en incorporar información génica (gen) sano o corregir una información genómica (mutación) para posibilitar la reconstitución inmune. Todavía en sus primeros pasos.

Dr. Matías Oleastro

Jefe de Clínica en Inmunología

Servicio de Inmunología y reumatología

Hospital Nacional de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

## Sendero de Enfermería 19 de Noviembre, Mar del Plata

En la bellísima ciudad de Mar del Plata el Sábado 19 de Noviembre de 8.30 hs a 12.30 hs se llevó a cabo un taller dirigido al personal de enfermería en el Instituto Superior de Salud San Marcos realizado por AAPIDP en la que participaron 35 enfermeros de diferentes localidades cercanas a Mar del Plata.

La coordinación del mismo estuvo a cargo de la Lic. Estela Todisco (Hospital Interzonal Especializado Materno Infantil HIEMI, Mar del Plata) , quien dio la bienvenida a la audiencia. Los temas tratados fueron **“Administración de gammaglobulina endovenosa, Técnicas y cuidados de enfermería”** a cargo de Enfermera Nora Marín y Lic. Liliana del Valle Rodríguez (Hospital de Pediatría Prof. Juan P. Garrahan).

Después de compartir un coffee break, las disertantes Lic. Liliana del Valle Rodríguez y Nora Marín expusieron sobre la **“Administración de gammaglobulina subcutánea, técnicas y cuidados de enfermería”**.

A continuación el Lic. Lucio Altamirano habló sobre **“Técnicas de enfermería en el cuidado de catéteres”**. Luego de finalizadas las preguntas y respuestas el cierre estuvo a cargo de Roberta Pena como presidente de AAPIDP.

Dicha actividad contó con el auspicio de la Sociedad Argentina de Pediatría filial Mar del Plata. Se entregaron certificados material educativo a los participantes.

AAPIDP agradece al **Instituto Superior de Salud San Marcos** por prestar las instalaciones, a **Baxter Argentina, CSL Behring y Hemoderivados UNC** como sponsors de este evento.



**Reunión Regional de  
Pacientes  
19 de Noviembre,  
Mar del Plata**

El Sábado 19 de noviembre AAPIDP realizó la 2º Jornada Regional de Pacientes en Mar del Plata, que contó con la presencia de 53 pacientes y familiares en el Instituto Superior de Salud San Marcos de 12,30 hs a 17,30 hs.

La reunión fue coordinada por el Dr. Ignacio Uriarte, pediatra inmunólogo del Hospital Interzonal Especializado Materno infantil HIEMI.

Como inicio de esta jornada compartimos un lunch y aprovechamos ese momento de distensión en presentarnos y contar por qué estábamos ahí.

Luego las enfermeras Lic. Liliana del Valle Rodríguez y Nora Marín del Hospital de Pediatría Prof. Juan P. Garrahan, capacitaron a los pacientes y sus familias sobre **"Las técnicas y cuidados en la infusión de gammaglobulinas endovenosa y subcutánea"**.

A continuación el Dr. Ignacio Uriarte presentó a los profesionales de las diferentes especialidades que trabajan con él en el hospital.



La Dra. Gisela Dolabella, odontóloga quién habló sobre **"Dudas y sugerencias en el manejo de la higiene bucal"**.

El Dr. Santiago Quintas expuso sobre **"Los cuidados respiratorios"**.

La Dra. María Rossi disertó sobre **"Consejos nutricionales en IDP"**

Seguidamente entre todos se intercambiaron vivencias sobre el manejo con la medicación en casa o en el hospital, la cual fue muy enriquecedora dado que se compartieron experiencias y diferentes situaciones en las distintas formas de infusión y administración de inmunoglobulinas.

Contamos con la experiencia de 3 familias trasplantadas, 2 de medula ósea y una de hígado. Fue muy lindo ver, saber y escuchar por todo lo que estas familias sufrieron pero que por suerte tuvieron un final feliz y pudieron compartirlo con nosotros.

La última sesión estuvo a cargo de Roberta Pena y Fabiana Monteagudo, representantes de AAPIDP, quienes dieron los agradecimientos y actualizaron información sobre AAPIDP.

Finalmente el Dr. Matías Oleastro, como médico asesor de AAPIDP, estuvo a cargo de dicha jornada junto al Dr. Ignacio Uriarte.

Agradecemos al Instituto Superior de Salud San Marcos por prestarnos el espacio para este evento.

Este evento fue posible gracias al patrocinio de **Baxter Argentina, CSL Behring y Hemoderivados de UNC**.



# Los aprendizajes que se construyen a partir de una enfermedad crónica

El diagnóstico de una enfermedad crónica, como lo son las inmunodeficiencias primarias, involucra no sólo a quien la tiene sino también a todo su grupo familiar. En ese sentido modifica la estructura y los modos en que esa familia funcionaba antes de los primeros síntomas y el diagnóstico.

Las formas en que la enfermedad impacta en cada persona y familia son diferentes: algunas tienden a adaptarse antes y a otras les cuesta más; algunas familias adoptan enseguida un rol más protagónico para ofrecer ayuda a la persona con la enfermedad, en cambio otras lo hacen más lentamente. También será distinto según el diagnóstico lo reciba un niño, un joven o un adulto. En todo caso, estos matices dependerán de los modos de *afrentamiento* con que cada familia cuente y con los *aprendizajes* que todos los integrantes del grupo familiar vayan construyendo en este camino.

Es importante hablar de los aprendizajes que surgen a partir de una enfermedad crónica ya que muchas veces no son reconocidos como tales, parece que son cosas que se dan solas, pero en realidad son construcciones que cada persona con la enfermedad y su grupo familiar y amistades van armando. Estos aprendizajes hablan de los crecimientos y las estrategias que se van construyendo para vivir con una patología crónica.

El contacto cotidiano con el ambiente hospitalario, con sus modos y también con su lenguaje genera primero un impacto muy fuerte y en ocasiones de extrañeza. Esto muchas veces —y sobre todo al principio— funciona como un obstáculo para la alianza entre los agentes de salud y el grupo familiar. Así es que ese tránsito asistencial-hospitalario genera nuevos aprendizajes: aprendizajes sobre los circuitos para hacer los estudios y obtener los turnos en el hospital tratante, sobre los cuidados necesarios y las estrategias a utilizar para hacer más llevadero el tratamiento, sobre las maneras de sortear la burocracia de las obras sociales, las formas de conseguir la medicación y las múltiples cuestiones legales relacionadas con cómo recibir un tratamiento adecuado, además

de los aprendizajes sobre cómo manejarse en una guardia en la que, por lo general, las personas con la enfermedad y sus familiares saben más que los profesionales de la salud.

En ese sentido, como dice el sanitarista Emerson Merhy, es importante que la persona con la enfermedad —y su entorno más cercano— participe junto con los profesionales que lo siguen en la formulación de su proyecto terapéutico, ya que de esa manera su saber sobre su vida forma parte de su tratamiento.

En consonancia con lo anterior, también se aprende —más o menos rápido— que la patología y el tratamiento son una parte de la vida cotidiana y no toda la vida. En este sentido es muy importante que tanto la persona que tiene la enfermedad como sus familiares también atiendan a sus espacios de escolaridad, laborales y recreativos. En el caso de los familiares muchas veces también suele ser un aprendizaje no desatender los espacios del propio cuidado de la salud.

También se va descubriendo y aprendiendo que hay otros que “están en la misma” y que tienen la misma patología o un familiar con ésta. El sentimiento de paridad que se genera entonces ofrece una vía para compartir las vivencias desde otro lugar y para escuchar versiones diferentes a la propia. Ambas cosas resultan fundamentales para visibilizar el propio lugar, las propias creencias y en definitiva conocerse más.

En esta línea, el acercarse a asociaciones de familiares, como es el caso de AAPIDP, colabora en la *construcción colectiva de estos aprendizajes*, ya que permite compartir con otros, pensar aprendizajes y estrategias diferentes o complementarios a los ya intentados y que contemplen una perspectiva más amplia de la vida, no solamente centrada en la enfermedad y los saberes hospitalarios.

Por: Florencia Ugo  
Lic. en Psicología

## La Historia de Daniel

Mi hijo Pablo Daniel Mendieta Rioja ( 19 años ), desde los 4 años sufría de otitis repetitivas incluso en un año hizo 18 , hasta que en el Hospital Garrahan lo derivaron a Inmunología y lo vio el Dr. Matías Oleastro que luego de varios estudios y análisis le diagnostico una Agamaglobulinemia ligada al cromosoma x , además retraso madurativo y autismo.

Hace 15 años que recibe gammaglobulina y gracias al haber descubierto su enfermedad comenzó a tener mejor salud. Por su retraso y autismo siempre fue un tema pincharlo, pero por suerte ahora recibe la medicación muy pasivamente, igual todos estos años fueron muy estresantes y con mucha angustia, pero siempre la sonrisa de mi hijo y su valentía me enseñan el día a día que se puede. Llegaron los 16 años y en el Garrahan me decían que había que pasarlo a un Hospital de adultos y ahí la angustia y las dudas aumentaron. ¿Qué va a ser cuando otros enfermeros vean que es difícil pincharlo? ¿Lo van a comprender? ¿Los médicos sabrán tratarlo? ¿El lugar le hará bien a mi hijo? ¿Pablo es autista aceptara el cambio? Fui a un hospital en capital y mi angustia crecía al ver o notar el poco interés en el diagnóstico de mi hijo, decía Dios mío que va a ser de la vida de mi hijo... pero llegue al Hospital Posadas con un turno con la Dra. Leila Ferreyra una profesional de 10, humana, con principios y genes médicos bajo su piel e incondicional con el compromiso hacia los pacientes, un encanto y bueno nos dijo porque no conocíamos el lugar para ver que nos parecía y a primera vista no nos gustó. Vino una segunda consulta la cual fuimos con Pablo y casi me muero de amor de ver cómo a Pablo le agrado o mejor dicho sentir el amor de cada uno de los enfermeros en el saludo y quedamos que volveríamos a verlos con la gama. Comenzó a recibir gammaglobulina el 1 de diciembre del 2015 y comenzó una nueva vida para él y para nosotros.

La enfermera Elena (un sol), la comunicación con él fue instantánea, Hugo un genio, Gustavo divino y Juan un capo, un plantel de lujo, muy humano y servicial, inclusive Elena está trabajando para ver si se deja pinchar en el sillón, es tan importante dejar los miedos al cambio ya que siempre van hacer muy productivos. Yo lo compruebo con mi hijo que es lo mejor que me ha pasado en esta vida.

Por: Susana María José Rioja

## La Historia de Julieta

Al comienzo no estaba segura de querer escribir sobre mi corta experiencia, pero reflexione con la idea de que seguramente a muchas personas las motivaría para dar pelea. En este testimonio quiero compartir las pequeñas y grandes luchas que combatí en el camino, mis temores, mis motivaciones, y lo aprendido.

No recuerdo exactamente cada detalle de los sucesos, aun así traté de ser lo más clara posible. Tenía tan solo entre 5 o 6 años de edad cuando mis uñitas de la mano comenzaron a tomar un aspecto diferente y extraño para mí y luego las perdí totalmente, seguro no entendía nada sobre el tema, sufría y lloraba solo por dolores superficiales, pero si tenía la idea de que el hecho de viajar al hospital cada tanto para ser atendida por mis doctores tenía que ver con dicho tema.

Al pasar los años continuaban apareciendo lesiones en mis labios, en la piel, en el interior de mi boca y me enfermaba bastante seguido debido a mis defensas muy bajas. A esta altura ya estaba más informada a lo que me enfrentaba, sabía que la enfermedad causante de aquello se denominaba Inmunodeficiencia Primaria.

Todo resultaba cotidiano y controlado a partir de mis medicamentos, hasta que a la edad de 8 años me diagnosticaron Epilepsia, enfermedad que también fue controlada con medicación y resulto llevadera. Personalmente creo que la batalla que me resulto más difícil fue la que comienza en mis 12 años de edad cuando me diagnosticaron Diabetes Juvenil (tipo 1). Le daré un poco más de relevancia a este suceso porque entre todos fue el que más pesó sobre mí, fue la primera vez que sentí dolor más allá de lo superficial, dolor en el alma, impotencia, me sentí inservible, no me explicaba cual era mi propósito en esta vida, y como todos ante una crisis, me preguntaba “¿Porqué a mí?” y la psicóloga del hospital en el que me encontraba internada me contesta.. “¿Y porque a vos no? Mira a tu alrededor, hay tantas personas que se encuentran enfermas en situaciones difíciles de salud, personas buenas en su mayor parte, si a todas ellas les sucede, ¿Por qué a vos no podría sucederte, que te hace diferente, que te hace la excepción entre todos ellos?”, no conteste porque sinceramente me dejó sin palabras, me hizo de alguna manera recapacitar y sentirme mejor. Tarde aproximadamente un año en acostumbrarme a la idea de cambiar mi alimentación, de inyectarme insulina, de controlarme varias veces al día mi nivel de azúcar, pero más que costumbre lo llamaría aceptación, por supuesto, tuve ayuda psicológica, apoyo de mi familia y amigos.

Continúa en la página siguiente...

Hoy, con 18 años de edad, continuo batallando, sigo tomando muchos medicamentos, inyectándome insulina, sigo yendo a mis controles médicos, lo cual no me molesta porque tengo mucho aprecio y admiración a cada uno de los profesionales que me atienden. Dentro de todo tengo una vida normal, gracias a la atención de mis doctores, a mi buena alimentación, a mis amigos, y sobre todo a la contención, apoyo incondicional, atención y amor de mi familia, ante todo mis padres, son mis grandes pilares, siempre hacen todo lo posible a su alcance para que nada me falte y pueda llevar una vida normal, muchas veces descuidándose ellos mismos, ellos son unas de mis motivaciones para seguir luchando.

El que se cae o se tropieza no perdió, pierdes cuando no te levantas de esa caída para dar pelea, se necesitan fuerzas, no lo niego, pero en mi caso todavía tengo muchos proyectos por cumplir en mi vida, y no voy a dejar que una o varias enfermedades me lo impidan. Hagamos las paces con nuestras enfermedades, sigamos delante de la mano de ellas, porque por otra parte nos brinda experiencia, aprendemos de las caídas para ser hoy más fuertes, si está en su camino seguramente es porque puedes con ella.

En fin, espero que mis palabras hayan servido de motivación y reflexión para el lector, aproveche y disfrute de los momentos buenos, aprenda de los malos, valore cada detalle de su vida y utilice su experiencia como una herramienta para usted.

Por: Julieta Allende. Concepción, 9/11/2016

## Suenan las campanas

Mi nombre no importa en lo absoluto, menos los nombres de los personajes de esta historia. Lo que radica en importancia es la esencia de lo vivido.

Pasillos blancos, multitudes que en ellos se aferran, gente que sufre, gente que se queja. Desde los comienzos la lucha se hace presente, desde pequeños estar destinados a la guerra. Una batalla con la enfermedad, una batalla con nosotros mismos, los únicos capaces de definir entre ser derrotados o salir triunfantes de las fauces de la tierra. Una lucha convocada por herencia.

El enemigo aparece, Inmunodeficiencia Primaria ha de llamarse. Siendo apenas creaturas (mi hermana y yo) la pelea se hace difícil. La candidiasis se hace presente en nuestras llagas, en nuestras manos. Nuestra infancia y casi nuestra corta vida, rodeados de batas blancas, palabras difíciles y raras. No comprendemos, y no queremos comprender nada, solo lloramos por volver en cada circunstancia a casa. Agujas aterradoras, palitos de helado sin helado (baja lengua), gente desconocida que llegamos a odiarlos, rituales inhumanos. Pero los años pasan y los niños ya no son niños, ya no lloran ni patalean, han asumido su legado, han comprendido que no ha perdido el que se derrumba, si no aquel que tirado no se ha levantado.

El adversario no vino solo. En mi caso, a la edad de dieciséis años Meningitis por criptococo fui diagnosticado. Las agujas volvieron, y el bicho bolita fue punzado, da escalofríos solo recordarlo. Pero la verdadera batalla se libera en otro frente, mi hermana.

Con apenas ocho años de edad sufrió epilepsias, y peleo. Luego llego la Anemia, y gano. Años más tarde un nuevo rival, Diabetes.

Suena la campana, el miedo invade por completo, se dilatan las pupilas, las pulsaciones se aceleran, los temblores dominan el cuerpo. Los peores escenarios se hacen presentes en la mente. Los que los sentidos aprecian son solo rumores de lo que el alma sufre. Así reiteradas noches por los picos de azúcar, consecuencias de la Diabetes. Recalco este suceso en especial porque fue uno de los más difíciles. Ver a mis padres saltar de la cama luego de ser despertado por el timbre que con poca fuerza lograba presionar mi hermana.

Continúa en la página siguiente...

Pasó el tiempo y aquí seguimos. Aprendimos, y mucho. Aprendimos a vivir con todo esto, a ser felices, a sonreír entre lamentos. A que aquello que parece muy malo al final no era para tanto. A valorar los momentos compartidos, las pequeñas cosas esenciales. Aprendimos a ser fuerte, a no temer, a sentarnos en el borde del abismo y no preocuparse a caer. Aprendimos que no estamos solos. Nos acompañan héroes de carne y huesos. Héroes que lloran y sufren con nosotros, que temen con que dejemos de existir, que aunque quieran ser débiles no se dan el gusto, son fuertes por nosotros, son HEROES. Estos que por pelear nuestras batallas se han olvidado de las suyas. Aprendimos a no odiar a los doctores, a apreciar que son el ente intelectual de la nuestro ejército, que quieren ayudarnos a ganar.

Y te hablo a ti, a vos que peleas tu batallas, a vos qué lloras y quizás te preguntes ¿Por qué yo? Y yo te pregunto ¿Por qué no vos?. Pelea, por ti y por los que te aman. Se fuerte que quizás tu cuerpo sea inmune pero no tu alma. No te sientas solo, mira tu costado, mira bien y veras a tus HEROES. Los míos son Papa y mama, quizás los tuyos sean otros. Intenta hacer como yo, has las paces con tu enemigo (inmunodeficiencia) y agradécele porque sin él no serias la máquina de batalla que sos hoy. Superar a la enfermedad no es más que superarte a ti mismo. Gracias.

- ANÓNIMO -

*¡Ayudemos a  
cumplir el  
sueño de Ana!*

#### “EL SUEÑO DE ANA”

Ana fue diagnosticada a los 4 años de edad con Síndrome Cerebeloso de Ataxia Telangiectasia. Hoy, su sueño es poder viajar a Disney para sus 15, y para lograrlo vende cuentitos pintados por ella misma.

Enterate acá de cómo podés ayudarla:

[www.facebook.com/El-Sueño-de-Ana](http://www.facebook.com/El-Sueño-de-Ana)

## ¿CÓMO AYUDAR?

### ✓ ASOCIATE A AAPIDP Y PARTICIPÁ

[www.aapidp.com.ar](http://www.aapidp.com.ar) | [info@aapidp.com.ar](mailto:info@aapidp.com.ar)

(011) 15-4415-4415

### ✓ DONACIONES

Asociación Civil Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria

Cuenta corriente 300222/65

Banco de la Nación Argentina

Sucursal Azcuénaga N° 18

CUIT N° 30-70915807-0

CBU 0110003720000300222658

## LAS 5 RAZONES PRINCIPALES

POR LAS CUALES DONAR SANGRE ES UN REGALO MARAVILLOSO:

- 1 55% PLASMA**  
Depende del peso corporal de la persona.  
• Ideal para el tratamiento de coagulación.  
• Tratamiento de inmunodeficiencias primarias.  
• Tratamiento de otras enfermedades.

EL PLASMA ES LA PARTE LÍQUIDA, DE COLOR AMARILLO, QUE QUEDA DESPUÉS DE QUE SE SEPARAN LOS GLOBULOS ROJOS, LOS GLOBULOS BLANCOS, LOS PLASQUETOS Y LOS COMPONENTES SOLIDOS. EL PLASMA ES UN MEDIO DE TRANSPORTE PARA LAS CELULAS Y UNA FUENTE DE NUTRIENTES PARA EL CUERPO HUMANO.
- 2**  
EL PLASMA NO PUEDE FABRICARSE EN EL LABORATORIO. EL PLASMA Y SUS PROTEÍNAS DE ALTA CALIDAD PUEDEN OBTENERSE DE DONANTES QUE SEAN GENUINAMENTE CHACOS SU TIEMPO PARA DONAR.
- 3**  
Los globulos plasmaticos se utilizan para CREAR TRATAMIENTOS PARA TRATAR ENFERMEDADES GENETICAS O RARAS, como trastornos de coagulación, deficiencias de anticuerpos y enfermedades de inmunodeficiencia primaria.
- 4 1000+**  
Pueden ser necesarios MÁS DE 1000 DONACIONES para tratar a un solo paciente durante su vida.
- 5**  
LOS TRATAMIENTOS CON PROTEÍNAS PLASMÁTICAS TAMBIÉN SE UTILIZAN PARA LO SIGUIENTE:

|             |                            |                         |                          |
|-------------|----------------------------|-------------------------|--------------------------|
| EMERGENCIAS | ENFERMEDADES RENALES       | TRANSPLANTES DE ÓRGANOS | ENFERMEDADES HEPÁTICAS   |
| CIQUIE      | INCOMPATIBILIDAD DE SANGRE | VIR PENITRICO           | ENFERMEDADES DE SANGRE   |
| TRABAJA     | PROBLEMAS CARDIOVASCULARES | REINTEGRACIÓN           | ENFERMEDADES AUTOINMUNES |

EL PLASMA SALVA Y MEJORA VIDAS.  
NADA DE ESTO SUCEDE SIN LOS DONANTES.  
**¡GRACIAS POR DONAR!**



## ¿Cómo SER DONANTE de Médula Ósea?

- 1**  
Para inscribirse como donante es necesario estar sano y tener entre 18 y 55 años.

**La inscripción**
- 2**  
Se estudia el código genético de su sangre.
- 3**  
Sus datos inmunológicos ingresan a la base de datos del registro.
- 4**  
Un paciente con datos genéticos idénticos a los suyos necesita un trasplante de médula ósea ¿lo llaman del Registro?
- 5**  
Analizan si su estado de salud es bueno y le informan los pasos a seguir para donar sus células.

**La donación**
- 6**  
Tiene 2 alternativas para concretar la donación: médula ósea o sangre periférica.
- 7**  
Un paciente que necesitaba un trasplante de médula ósea recibe sus células. Ni el paciente ni el donante deben viajar. Esto le permite seguir viviendo y reintegrarse sano a la sociedad.

RECIBÍ INFORMACIÓN  
**0800 555 4628**  
[www.incucai.gov.ar/cph](http://www.incucai.gov.ar/cph)

[donantes@incucai.gov.ar](mailto:donantes@incucai.gov.ar) | [centrodecoleccion@incucai.gov.ar](mailto:centrodecoleccion@incucai.gov.ar)



## Agradecemos a:

LABORATORIO ROEMMERS

LABORATORIO CSL BEHRING

LABORATORIO GRIFOLS

LABORATORIO BAXTER ARGENTINA

LABORATORIO DE  
HEMODERIVADOS DE LA  
UNIVERSIDAD NACIONAL DE  
CÓRDOBA

EMPRESA VERNASSA

FUNDACIÓN ARCOR

INTERNATIONAL PATIENT  
ORGANIZATION FOR PRIMARY  
IMMUNODEFICIENCIES - (IPOPI)