

*Criterios homologados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud*

## **75. INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS (NIÑOS Y ADULTOS)**

Las **Inmunodeficiencias primarias** (IDPs) son un conjunto de más de 350 enfermedades causadas por una alteración cuantitativa y/o cualitativa de la respuesta inmunitaria frente a las infecciones. Una proporción importante son de causa genética conocida y susceptibles por tanto de diagnóstico y consejo genético preciso. La prevalencia de las IDPs es del orden de 50/100.000 habitantes y aunque suelen debutar en la primera infancia, también pueden iniciarse o reconocerse en la adolescencia y la edad adulta.

Son entidades clínicamente muy variables; así, mientras el déficit selectivo de IgA, se detecta en 1 de cada 500 individuos en la población de origen europeo y tiene en general poca trascendencia clínica, el grupo de las inmunodeficiencias combinadas graves (IDCG, conocidos como niños burbuja) que aparecen en alrededor de 1/50.000 recién nacidos vivos, requiere atención inmediata y altamente especializada. Como en el caso de otras enfermedades minoritarias, se supone que la frecuencia real es bastante superior a la registrada hasta el punto de que se ha sugerido que sólo se diagnostican un 10% de las IDP existentes <sup>1</sup>. Los pacientes con IDPs son altamente susceptibles a infecciones graves y/o de repetición que, de no ser tratadas de forma adecuada, pueden ser fatales o dejar secuelas permanentes con el consecuente deterioro en la calidad de vida. Actualmente se identifican cada día más ejemplos de estas enfermedades en las que existe una susceptibilidad selectiva a patógenos determinados, obligando mantener un alto nivel de alerta ante infecciones por gérmenes infrecuentes y a actualizar continuamente el conocimiento de estas entidades y de sus tratamientos por parte de los profesionales. Es muy importante tener presente que las IDPs, además de una susceptibilidad aumentada a infecciones, presentan una disfunción general del sistema inmune y suelen presentar también enfermedades autoinmunes y/o autoinflamatorias y cuadros de hipersensibilidad. Una proporción de pacientes con IDP desarrollan a lo largo de su vida procesos linfoproliferativos de difícil diagnóstico diferencial con procesos malignos estando en muchas entidades aumentado el riesgo de cáncer. Todo ello contribuye a la elevada morbilidad de estas entidades.

De acuerdo con la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS) **las IDP se clasifican en nueve grupos:**

1. Defectos combinados.
2. Defectos con rasgos sindrómicos o parte de síndromes complejos.
3. Defectos con predominio del déficit de anticuerpos.
4. Inmunodeficiencias por desregulación inmunológica.
5. Defectos congénitos en el número y/o función de los fagocitos.
6. Defectos de la inmunidad intrínseca e innata.
7. Enfermedades autoinflamatorias (se excluyen de este CSUR, son objeto de un CSUR monográfico).

8. Defectos del sistema del complemento (se excluye el angioedema hereditario, que es objeto de un CSUR monográfico).

9. Fenocopias de las inmunodeficiencias.

Las enfermedades en las que predominan los defectos en la producción de anticuerpos suponen más de la mitad de los casos, siendo el siguiente grupo más frecuente, los defectos combinados de células T y B.

Un **CSUR de IDPs** debe proporcionar atención tanto a pacientes pediátricos como adultos por las siguientes razones:

1) Gracias a la mejora en el diagnóstico y tratamiento de las IDPs una proporción muy importante de las formas graves de inicio temprano alcanzan la edad adulta y tienen una expectativa de vida que se va aproximando a la del promedio de la población.

2) La inmunodeficiencia común variable, una de las inmunodeficiencias más frecuentes, debuta con máxima frecuencia después de la pubertad. 3) Se van reconociendo cada vez más formas menos graves de IDPs que debutan en la edad adulta.

El CSUR de IDPs debe responsabilizarse del diagnóstico y tratamiento de los enfermos, contribuir a su detección en los eslabones más próximos al enfermo mediante su programa de formación y difusión y compartir el seguimiento con los centros sanitarios más próximos al enfermo, que en general será el que derivó al paciente.

El **diagnóstico** de las inmunodeficiencias es a menudo complejo y requiere un dispositivo asistencial específico que permita un diagnóstico precoz y rápido para evitar complicaciones de riesgo vital irreversible. De hecho, se ha demostrado que hasta la mitad de los pacientes pueden presentar afectación de uno o más órganos antes del diagnóstico y que un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuados reducen la mortalidad hasta un 70%. En este sentido, la disponibilidad del cribado neonatal mediante la determinación de TRECS permitiría un diagnóstico precoz de algunas de las formas más graves de IDP, la IDCG y una supervivencia cercana al 95% al año (siendo del 40-60% en caso de no disponer del cribado). Muchas de las formas graves de inmunodeficiencias son susceptibles a **tratamiento curativo** mediante trasplante de precursores hematopoyéticos, cuyo éxito depende de la precocidad del trasplante y de la experiencia acumulada del centro en trasplantar este tipo de pacientes, que presenta mayor morbi-mortalidad en niños portadores de infecciones graves.

La variedad de formas de presentación clínica de este amplio espectro de enfermedades requiere que el CSUR de IDPs disponga de tecnologías adecuadas para una evaluación inmunológica celular y molecular así como de la experiencia necesaria para su interpretación rápida y fiable. El CSUR de IDPs debe tener la capacidad de aplicar los tratamientos indicados de acuerdo con los continuos avances que se producen en este campo y realizar un seguimiento que permita prevenir y minimizar las numerosas complicaciones que presentan. Para cumplir con sus funciones el CSUR debe contar con un programa de transición niño a adulto estructurado en el que participen tanto pediatras capacitados como inmunólogos clínicos, internistas y profesionales de diferentes especialidades y subespecialidades, todos ellos con experiencia contrastada en IDPs. La experiencia del equipo tendrá que ser avalada por el número de pacientes que se diagnostican y siguen anualmente así como por los resultados de los procedimientos terapéuticos.

**El CSUR de inmunodeficiencias primarias podrá realizar o asesorar en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades. Así mismo, debe realizar una labor formativa que contribuya a la detección precoz de estas patologías en los niveles de atención más próximos al paciente.**

**A. Justificación de la propuesta**

<p>► Datos epidemiológicos de las inmunodeficiencias primarias (incidencia y prevalencia).</p>	<p>Se dispone de escasos datos sobre la prevalencia de las IDPs, se estima alrededor de 1:1200 o 1:2000 en su globalidad, siendo menor para las distintas entidades.          Según Orphanet, las prevalencias estimadas de las principales IDP son:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Inmunodeficiencia común variable: 1/25.000</li> <li>- Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X: 1/100.000</li> <li>- Síndrome de Wiskott-Aldrich: 1/100.000</li> <li>- Inmunodeficiencia combinada grave: 1/50.000</li> <li>- Ataxia telangiectasia: 1/100.000</li> <li>- Enfermedad granulomatosa crónica: 1/217.000</li> <li>- Síndrome de hiper-IgE: 1/15.000-100.000</li> </ul>
--	---

**B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de las inmunodeficiencias primarias**

<p>► <b>Experiencia del CSUR:</b></p> <p>- Actividad*:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Número de pacientes que deben atenderse o procedimientos que deben realizarse al año para garantizar una atención adecuada de las inmunodeficiencias primarias:</li> </ul> <p>* <i>Para contabilizar la actividad no se tendrán</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 10 pacientes <math>\leq 14</math> años nuevos diagnosticados de alguna inmunodeficiencia primaria atendidos en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> <li>- 60 pacientes <math>\leq 14</math> años en seguimiento* diagnosticados de alguna inmunodeficiencia primaria atendidos en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> <li>- 10 pacientes <math>&gt; 14</math> años nuevos diagnosticados de alguna inmunodeficiencia primaria atendidos en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> <li>- 80 pacientes <math>&gt; 14</math> años en seguimiento* diagnosticados de alguna inmunodeficiencia primaria atendidos en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> </ul>
---	--

***en cuenta los déficits aislados de IgA, el angioedema hereditario y las enfermedades autoinflamatorias.***

- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:

*\* El grupo de pacientes en seguimiento incluirá casos de, al menos, cuatro de los siguientes grupos de inmunodeficiencias primarias: defectos combinados, defectos con rasgos sindrómicos o parte de síndromes complejos, defectos con predominio del déficit de anticuerpos, inmunodeficiencias por desregulación inmunológica, defectos congénitos en el número y/o función de los fagocitos, defectos de la inmunidad intrínseca e innata, defectos del sistema del complemento (excluido el angioedema hereditario) y fenocopias de las inmunodeficiencias.*

- El Laboratorio de Inmunología/Genética realiza, al menos, las siguientes determinaciones anuales, de media en los 3 últimos años:

- 80 estudios de respuesta vacunal tras inmunización frente a antígenos proteicos o polisacáridos puros.
- 80 estudios de los estadios de maduración de linfocitos B.
- 80 estudios de fenotipo T ampliado.
- 40 estudios de respuesta proliferativa a mitógenos.
- 40 estudios de capacidad de oxidativa de granulocitos.
- 20 estudios de producción de citocinas.
- 50 estudios moleculares por secuenciación masiva.
- 50 estudios moleculares por secuenciación Sanger.

- Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para inmunología, pediatría, medicina interna, neumología y hematología.

- La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo.

- El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad.

- La Unidad participa en publicaciones en este campo.

- La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con

	<p>inmunodeficiencias primarias para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Debe quedar reflejada la actividad de estas sesiones en Actas por escrito.</li> <li>▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos realizará al menos dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes.</li> <li>▪ El CSUR debe garantizar la presentación de los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar.</li> <li>▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar.</li> </ul> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación continuada en inmunodeficiencias primarias para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro.</p> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en inmunodeficiencias primarias, autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.</p> <p>- La Unidad tiene un Programa de formación en inmunodeficiencias primarias dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo,...).</p> <p>- La Unidad colabora con asociaciones de pacientes de las diferentes inmunodeficiencias primarias y les proporciona información sobre su enfermedad, las posibles complicaciones y las alternativas terapéuticas.</p>
<p>► <b>Recursos específicos del CSUR:</b></p>	<p>- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos.</p> <p><i>(Aquellos CSUR que atiendan a población en edad pediátrica deberán estar coordinados con recursos similares de atención de adultos par la derivación de los pacientes. Aquellos CSUR que atiendan a población adulta deben garantizar la accesibilidad a la unidad desde cualquier otra unidad pediátrica)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s</li> </ul>

<p>- <b>Recursos humanos</b> necesarios para la adecuada atención de las inmunodeficiencias primarias:</p> <p><b>Formación básica de los miembros del equipo<sup>a</sup>:</b></p>	<p>de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto, ocurra esto en el mismo o en diferente hospital y opte la Unidad a ser CSUR para la atención de niños o de adultos o de ambos.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Atención continuada: el centro cuenta con un protocolo, consensuado por la Unidad y el Servicio de Urgencias y autorizado por la Dirección del centro, de la actuación coordinada de ambos cuando acude a Urgencias un paciente con alguna inmunodeficiencia primaria.</li> <li>- El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad multidisciplinar básica y diversas Unidades que colaboraran en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada.</li> </ul> <p>La Unidad multidisciplinar básica está formada, como mínimo, por el siguiente personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Un coordinador asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El coordinador será uno de los miembros de la Unidad.</li> <li>- Resto de personal de la Unidad multidisciplinar básica: <ul style="list-style-type: none"> <li>- 2 pediatras con dedicación preferente a pacientes infantiles con IDPs.</li> <li>- 2 médicos especialistas en inmunología o medicina interna con dedicación preferente a la atención clínica de pacientes con IDPs.</li> <li>- 2 facultativos especialistas en inmunología con dedicación preferente a las pruebas de IDPs en el laboratorio de inmunología.</li> <li>- 1 facultativo especialista que trabaje en el área de genética con dedicación preferente a las IDPs.</li> <li>- Personal de enfermería, al menos, 2 profesionales en el área de pediatría y 2 en la de adultos.</li> </ul> </li> <li>- Todos los miembros del equipo de la Unidad básica desarrollarán una actividad asistencial, docente e investigadora en las enfermedades de referencia.</li> </ul>
---	---

<p>- <b>Equipamiento específico</b> necesario para la adecuada atención de las inmunodeficiencias primarias:</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El coordinador asistencial tendrá, al menos, 5 años de experiencia en la atención de pacientes con inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Los pediatras tendrán, al menos, 3 años de experiencia en la atención de niños con inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Los facultativos especialistas con dedicación clínica a pacientes adultos tendrán, al menos, 3 años de experiencia en la atención de adultos con inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Los médicos especialistas en inmunología o medicina interna tendrán, al menos, 3 años de experiencia en atención clínica de inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Los facultativos especialistas en inmunología tendrán, al menos, 3 años de experiencia en diagnóstico de laboratorio de inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- El facultativo especialista que trabaje en el área de genética tendrá, al menos, 3 años de experiencia en el diagnóstico genético-molecular de inmunodeficiencias primarias, incluyendo la práctica de estudios prenatales y asesoramiento genético.</li> <li>- Personal de enfermería, con experiencia en el manejo de pacientes con inmunodeficiencias primarias y entrenado en el tratamiento con inmunoglobulinas sustitutivas tanto intravenosas como subcutáneas.</li> <li>- Consulta de inmunodeficiencias primarias niños.</li> <li>- Consulta de inmunodeficiencias primarias adultos.</li> <li>- Hospital de día de niños, para la administración de gammaglobulina inespecífica y con programa de administración de gammaglobulina subcutánea para los pacientes con inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Hospital de día de adultos, para la administración de gammaglobulina inespecífica y con programa de administración de gammaglobulina subcutánea para los pacientes con inmunodeficiencias primarias.</li> <li>- Hospitalización de niños, con, al menos, dos habitaciones de flujo laminar con aislamiento protector o con aire filtrado a presión positiva (HEPA).</li> <li>- Hospitalización de adultos, con, al menos, dos habitaciones de flujo laminar con aislamiento protector o con aire filtrado a presión positiva (HEPA).</li> <li>- Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los</li> </ul>
--	---

<p>► <b>Recursos de otras unidades o servicios</b> además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de las inmunodeficiencias primarias<sup>a</sup>:</p>	<p>pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar.</p> <p>El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades con experiencia en la atención de pacientes infantiles y adultos con inmunodeficiencias primarias:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicio/Unidad de pediatría, cuenta con Unidades de digestivo, hematología y neumología.</li> <li>- Servicio/Unidad de medicina interna.</li> <li>- Servicio/Unidad de neumología.</li> <li>- Servicio/Unidad de hematología.</li> <li>- Servicio/Unidad de aparato digestivo.</li> <li>- Servicio/Unidad de enfermedades infecciosas.</li> <li>- Servicio/Unidad de dermatología.</li> <li>- Servicio/Unidad de reumatología.</li> <li>- Servicio/Unidad de alergia.</li> <li>- Servicio/Unidad de rehabilitación.</li> <li>- Servicio/Unidad de nutrición y dietética.</li> <li>- Servicio/Unidad de cuidados intensivos adultos.</li> <li>- Servicio/Unidad de cuidados intensivos pediátricos.</li> <li>- Servicio/Unidad de psiquiatría/psicología clínica.</li> <li>- Servicio/Unidad de Inmunología: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ubicado en el mismo centro que el CSUR.</li> <li>- Cuenta con las siguientes pruebas para el diagnóstico y seguimiento de las inmunodeficiencias primarias: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Cuantificación de inmunoglobulinas, respuesta específicas a antígenos proteicos y polisacáridos.</li> <li>- Estudios cuantitativos y funcionales de proteínas del complemento.</li> <li>- Inmunofenotipado simple (T/B/NK) y ampliado de subpoblaciones linfocitarias: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Linfocitos T (naive/efectoras, Th1, Th2, Th17, memoria,</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>
--	---

	<p>reguladores, emigrantes tímicos recientes).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Linfocitos B (naïve, transicionales, cambio de isotipo, memoria, plasmablastos, CD21 de baja intensidad).</li> <li>- Detección de proteínas intracelulares mediante citometría de flujo.</li> <li>- Respuesta linfoproliferativa a mitógenos.</li> <li>- Test de Oxidación de neutrófilos.</li> <li>- Estudios de función de linfocitos NK.</li> <li>- Estudios de expresión de proteínas de membrana tras activación diversas vías.</li> </ul> <p>- Servicio/Unidad de Inmunología/Genética, para la realización de diagnóstico molecular de los pacientes y familiares, precisando, al menos, de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Secuenciación masiva.</li> <li>- Secuenciación Sanger.</li> <li>- Técnicas moleculares complementarias para la identificación de mutaciones menos frecuentes, como deleciones, duplicaciones o disomías uniparentales: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Cariotipo alta resolución.</li> <li>- Arrays de Hibridización Diferencia Genómica.</li> <li>- MLPA.</li> <li>- Posibilidad de secuenciación de exoma en familias candidatas.</li> <li>- Estudio de inactivación del cromosoma X.</li> </ul> </li> </ul> <p>- Servicio/Unidad de análisis clínicos / bioquímica.</p> <p>- Servicio/Unidad de microbiología.</p> <p>- Servicio/Unidad de hematología.</p> <p>- Todos los laboratorios disponen de la acreditación frente a la norma ISO 9001:2015 y es deseable que dispongan de la acreditación frente a la norma UNE-EN ISO 15189 otorgada por un organismo nacional de acreditación que se haya sometido con éxito al sistema de evaluación por pares previsto en el Reglamento (CE) nº 765/2008 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 9 de julio de 2008.</p>
--	---

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicio/Unidad de anatomía patológica, dotado de técnicas inmunohistoquímicas y de biología molecular para detección de patógenos y detección de reordenamientos clonales.</li> <li>- Servicio/Unidad de diagnóstico por la imagen, dispone de TC multicorte de al menos 64 cortes y PET.</li> <li>- Servicio/Unidad de farmacia hospitalaria.</li> <li>- Servicio/Unidad de trabajadores sociales.</li> <li>- Disponibilidad de CSUR de trasplante de progenitores hematopoyético alogénico infantil.</li> </ul> <p>La Unidad debe demostrar experiencia previa en trasplante a pacientes con inmunodeficiencias primarias, debe realizar:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Las variantes de trasplante alogénico de donante idéntico y haploidéntico, procedimientos de manipulación del injerto para depleción linfocitaria y de cordón umbilical.</li> <li>- Al menos, al año, de media en los 3 últimos años, 3 trasplantes a pacientes <math>\leq 14</math> años con inmunodeficiencias primarias.</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Disponibilidad de Unidad de trasplante hematopoyético adultos.</li> </ul>
<p><b>► Seguridad del paciente</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas.</li> <li>- La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria.</li> <li>- La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de</li> </ul>

	<p>los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</li> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</li> <li>- La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU).</li> <li>- La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica).</li> <li>- La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo.</li> <li>- La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).</li> </ul>
<p>► <b>Existencia de un sistema de información adecuado:</b> (Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</p>	<p><b>- El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo con lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD).</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Cumplimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad.</li> <li>- La Unidad dispone de un <i>registro de pacientes con inmunodeficiencias primarias</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Código de Identificación Personal.</li> <li>- Nº historia clínica.</li> <li>- Fecha nacimiento.</li> <li>- Sexo.</li> <li>- País de nacimiento.</li> </ul> </li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>- Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente.</li><li>- Régimen de financiación.</li><li>- Fecha y hora de inicio de la atención.</li><li>- Fecha y hora de la orden de ingreso.</li><li>- Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias).</li><li>- Tipo de consulta (Contacto inicial, Contacto sucesivo).</li><li>- Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro socio-sanitario; orden judicial).</li><li>- Circunstancias de la atención (No programado, Programado).</li><li>- Servicio responsable de la atención.</li><li>- Fecha y hora de finalización de la atención.</li><li>- Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Éxitus, Traslado a centro socio-sanitario).</li><li>- Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas).</li><li>- Fecha y hora de intervención.</li><li>- Ingreso en UCI.</li><li>- Días de estancia en UCI.</li><li>- Diagnóstico principal (CIE 10 ES).</li><li>- Marcador POA1 del diagnóstico principal.</li><li>- Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES).</li><li>- Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios.</li><li>- Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES).</li><li>- Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES).</li><li>- Códigos de Morfología de las neoplasias (CIE 10 ES).</li><li>- Complicaciones (CIE 10 ES).</li></ul>
--	--

	<p>- Seguimiento del paciente.</p> <p><b>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</b></p>
<p>► <b>Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR<sup>b</sup>:</b></p>	<p><b>Los indicadores se concretarán con las Unidades que se designen.</b></p> <p>- La Unidad cuenta con <b>protocolos</b>, actualizados y conocidos por todos los profesionales de la Unidad para:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- El diagnóstico, tratamiento y seguimiento de, al menos, inmunodeficiencia común variable, agamaglobulinemia ligada al cromosoma X, síndrome de Wiskott-Aldrich, inmunodeficiencia combinada grave y enfermedad granulomatosa crónica.</li> <li>- La coordinación con los servicios médicos de atención especializada y atención primaria del lugar de residencia del paciente.</li> </ul> <p><b>Indicadores:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- N° de pacientes con IDP fallecidos al año/ n° de pacientes en seguimiento con IDPS.</li> <li>- Supervivencia de los pacientes con IDPs sometidos a trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos a los 90 días y al año del trasplante. <ul style="list-style-type: none"> <li>- N° de supervivientes a los 90 días/pacientes trasplantados.</li> <li>- N° de supervivientes al año/pacientes trasplantado.</li> </ul> </li> <li>- % de pacientes en tratamiento sustitutivo a los que se ha realizado, al menos, una determinación de niveles valle (pre-administración) de IgG en los últimos 6 meses respecto al total de pacientes tratados en el año.</li> <li>- N° de pacientes diagnosticados de IDP con defecto genético detectado / total de pacientes evaluados por sospecha de IDP.</li> <li>- N° de pacientes diagnosticados de IDP sin defecto genético detectado / total de</li> </ul>

	pacientes evaluados por sospecha de IDP. - Satisfacción de pacientes/familiares con IDP atendidos en la Unidad.
--	--

<sup>a</sup> *Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.*

<sup>b</sup> *Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad y Cohesión.*

### **Bibliografía:**

1. Immune Deficiency Foundation. Primary immune deficiency diseases in America: 2007. The third national survey of patients. <http://primaryimmune.org/idf-survey-research-center/idf-surveys?aid=1264&sa=1>. Published May 1, 2009.
2. Modell, Vicki, et al. "Modeling strategy to identify patients with primary immunodeficiency utilizing risk management and outcome measurement." *Immunologic Research* (2017): 1-8.
3. Notarangelo LD. Primary immunodeficiencies. *J Allergy Clin Immunol*. 2010;125:S182–194.
4. van der Burg M, Gennery AR. Educational paper. The expanding clinical and immunological spectrum of severe combined immunodeficiency. *Eur J Pediatr*. 2011;170:561–571.
5. Brown L, Xu-Bayford J, Allwood Z, Slatter M, Cant A, et al. Neonatal diagnosis of severe combined immunodeficiency leads to significantly improved survival outcome: the case for newborn screening. *Blood*. 2011;117:3243–3246.
6. Chan A, Scalchunes C, Boyle M, Puck JM. Early vs. delayed diagnosis of severe combined immunodeficiency: a family perspective survey. *Clin Immunol*. 2011;138:3–8.
7. Pai SY, Logan BR, Griffith LM, Buckley RH, Parrott RE, et al. Transplantation outcomes for severe combined immunodeficiency, 2000–2009. *N Engl J Med*. 2014;371:434–446.
8. Al-Herz W, Bousfiha A, Casanova JL, Chatila T, Conley ME, et al. Primary immunodeficiency diseases: an update on the classification from the international union of immunological societies expert committee for primary immunodeficiency. *Front Immunol*. 2014;5:162.
9. Bousfiha A, Jeddane L, Picard C, Ailal F, Bobby Gaspar H, Al-Herz W, et al. The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies. *J Clin Immunol. Journal of Clinical Immunology*; 2018 Jan 11;38(1):129–43.
10. Puck JM [Newborn screening for severe combined immunodeficiency and T-cell lymphopenia](#). *Immunol Rev*. 2019 Jan;287(1):241-25
11. Freeman AF. [Hematopoietic Stem Cell Transplantation in Primary Immunodeficiencies Beyond Severe Combined Immunodeficiency](#). *J Pediatric Infect Dis Soc*. 2018 Dec 26;7(suppl\_2):S79-S82.