

### **CITOMETRÍA DE FLUJO: UNA TÉCNICA ESENCIAL EN EL APOYO AL DIAGNÓSTICO DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS.**

Joaquín Vargas Pérez

Laboratorio Clínico, Hospital Roberto del Río

**Antecedentes:** Las inmunodeficiencias primarias (IP) son un grupo de enfermedades genéticas que causan alteraciones en la respuesta inmune. Estas enfermedades están asociadas a 485 desórdenes genéticos que pueden tener herencia dominante o recesiva, autosomal o ligada al cromosoma X. Los pacientes que padecen IPs presentan una diversidad amplia de síntomas con penetrancia variable lo que dificulta el diagnóstico, sin embargo se han descrito síntomas frecuentes como infecciones severas y recurrentes, autoinmunidad y reacciones autoinflamatorias que han sido clasificados como señales de alerta a una posible inmunodeficiencia. Debido a un aumento en los estudios clínicos de las IPs y al uso de la secuenciación, es que durante los últimos años se ha mejorado el diagnóstico de estas enfermedades, a pesar de esto aún se encuentran subdiagnosticadas debido a limitaciones en la accesibilidad a herramientas de diagnóstico por su escasa disponibilidad en el laboratorio clínico o por tener costo elevado.

Una herramienta fundamental para el diagnóstico de inmunodeficiencias primarias es la citometría de flujo. Esta técnica permite identificar y caracterizar distintas poblaciones celulares del sistema inmune y determinar su abundancia relativa o absoluta. La caracterización de distintas células del sistema inmune es esencial para el diagnóstico de inmunodeficiencias.

El laboratorio Clínico del Hospital Roberto del Río ha implementado cinco prestaciones orientadas al diagnóstico de inmunodeficiencias primarias, cada una de ellas analiza un grupo particular de células del sistema inmune que puede verse afectado en inmunodeficiencias específicas.

El objetivo de este trabajo es dar a conocer a la comunidad hospitalaria las nuevas prestaciones disponibles en la unidad de citometría de flujo y visibilizar los alcances de estos estudios en el hospital pediátrico.