

GOBIERNO DE PUERTO RICO

20^{ma}. Asamblea
Legislativa

4^{ta}. Sesión
Ordinaria

SENADO DE PUERTO RICO

R. C. del S. 218

18 de septiembre de 2026

Presentada por el señor *Santos Ortiz*

Referida a la Comisión de Gobierno

RESOLUCIÓN CONJUNTA

Para designar el mes de octubre de cada año como el “Mes de la Concientización sobre el Síndrome de PI3K-delta Activado (APDS)”;

en reconocimiento a la necesidad de educar sobre esta inmunodeficiencia primaria, promover su diagnóstico temprano y apoyar a los pacientes y sus familias; ordenar al Departamento de Salud a conmemorar dicho mes y llevar a cabo una campaña educativa; y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

El Síndrome de PI3K-delta Activado, conocido por sus siglas en inglés como APDS (anteriormente conocido como enfermedad de PASLI), es una inmunodeficiencia primaria (IP) poco frecuente que fue descubierta por primera vez en el 2013. Es causada por variantes en uno de los dos genes identificados como PIK3CD o PIK3R1, los cuales son vitales para el desarrollo y la función normal de las células inmunes en el cuerpo.

APDS tiene complicaciones potencialmente mortales si no se trata adecuadamente, se diagnostica erróneamente o no es diagnosticado. Los signos y síntomas varían ampliamente, pero a menudo comienzan en la infancia con infecciones sinopulmonares recurrentes y graves (vías respiratorias, senos paranasales y oídos). Los signos y síntomas de desregulación inmune también son frecuentes y aparecen en la infancia tardía, entre ellos se incluyen la linfadenopatía (inflamación de los ganglios linfáticos), esplenomegalia

(agrandamiento del bazo), citopenias autoinmunes (conteo bajo de células sanguíneas debido a su destrucción por parte del sistema inmune) y enteropatía (problemas del tracto digestivo como diarrea). Con el tiempo, se pueden desarrollar bronquiectasias (daño pulmonar permanente) y linfoma (cáncer del sistema inmune). Es importante tener en cuenta que no todas las personas tienen todos estos signos y síntomas. Incluso las personas afectadas de la misma familia pueden experimentar APDS de manera diferente.

Según el Dr. Nicholas Hartog: “Por lo general, una persona con APDS se presentará en un hospital dentro de los primeros 5 años de vida con una infección predominante y recurrente del tracto respiratorio. También pueden presentarse con ganglios linfáticos inflamados. Desafortunadamente, estos síntomas generales del paciente a menudo dan como resultado que los profesionales médicos prediagnostiquen distintos trastornos autoinmunes antes de considerar un diagnóstico de IP. Incluso si se da una clasificación de inmunodeficiencia primaria, un paciente puede ser diagnosticado erróneamente con inmunodeficiencia variable común (IDVC) e hiper IgM. Esto lleva a que los pacientes con APDS sean atendidos por una variedad de médicos y manejados con tratamientos que no abordan la causa subyacente de los síntomas”.

APDS se hereda de manera autosómica dominante, lo que significa que una persona necesita la variante genética causante de la enfermedad de un solo padre para potencialmente tenerla. Otros miembros de la familia pueden verse afectados, pero aun así presentan síntomas variables. Un análisis de sangre puede identificar los cambios en las células B y T que son un sello distintivo de APDS. Esto, en conjunto con otros resultados de pruebas de laboratorio y signos y síntomas clínicos, debe generar sospechas y ser seguido con una prueba genética para diagnosticar el Síndrome de PI3K-delta Activado. Las pruebas de laboratorio y citometría de flujo revelan la disfunción de las células B y T y el fenotipo de APDS.

Actualmente, existe un tratamiento para el APDS aprobado por la FDA. Este tratamiento trabaja en la causa misma de la enfermedad, no solo los síntomas. Otras

opciones para el manejo de los síntomas de APDS incluyen antibióticos y antivirales para tratar o prevenir las infecciones recurrentes. La mayoría de los pacientes tienen deficiencias de anticuerpos y pueden recibir terapia de reemplazo de inmunoglobulinas (TIR). Se han utilizado inhibidores de mTOR para controlar la linfoproliferación. Se han usado tratamientos inmunosupresores como inhibidores de linfocitos B para las complicaciones autoinmunes. En los pacientes con las complicaciones más graves o potencialmente mortales, se ha utilizado el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) para corregir la disfunción subyacente, aunque con una consideración de alto riesgo/beneficio.

El diagnóstico diferencial es complejo, ya que algunos pacientes pueden ser diagnosticados erróneamente con inmunodeficiencia variable común (IDVC), síndrome de hiper IgM (HIGM) o síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS). Los pacientes con APDS a menudo desarrollan síntomas conflictivos, como complicaciones autoinmunes e inflamatorias con infecciones graves frecuentes. Algunos pacientes han sido diagnosticados primero con linfoma, sin darse cuenta de que APDS era la causa. La prueba de variantes familiares se recomienda para los familiares de los pacientes que han sido identificados como positivo para APDS.

El diagnóstico temprano de APDS es fundamental para evitar complicaciones potencialmente mortales, reducir el riesgo de daño pulmonar permanente (bronquiectasias) y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Por tal razón, esta Asamblea Legislativa entiende necesario designar el mes de octubre de cada año como el “Mes de la Concientización sobre el Síndrome de PI3K-delta Activado (APDS)”.

RESUÉLVESE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

- 1 Sección 1. -Se designa el mes de octubre de cada año como el “Mes de la
- 2 Concientización sobre el Síndrome de PI3K-delta Activado (APDS)”, en reconocimiento
- 3 a la necesidad de educar sobre esta inmunodeficiencia primaria.

4 Sección 2.- Se ordena al Departamento de Salud y cualquier otra entidad pública o
5 privada que estos estimen pertinente, a tomar las medidas necesarias para dar
6 cumplimiento a las disposiciones de esta Resolución Conjunta.

7 Sección 3.- El Departamento de Salud deberá llevar a cabo una campaña educativa
8 para la conmemoración del “Mes de la Concientización sobre el Síndrome de PI3K-delta
9 Activado (APDS)”, promoviendo actividades educativas, charlas, y talleres que
10 destaquen la naturaleza de esta inmunodeficiencia primaria, sus signos y síntomas, la
11 importancia del diagnóstico temprano mediante pruebas genéticas y de laboratorio, así
12 como los recursos de apoyo disponibles para los pacientes y sus familias.

13 Sección 4.- Esta Resolución Conjunta comenzará a regir inmediatamente después de
14 su aprobación.