

VENTAJAS DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS:

Durante el proceso de evaluación, es posible que se pueda identificar el gen alterado de SCID responsable por la enfermedad del bebé. Si el gen es el que causa XSCID, portado por las madres, este hallazgo daría a las parientes mujeres de la madre (principalmente a sus hermanas) la oportunidad de hacerse análisis de su propio estatus de portadoras de XSCID. Saber si una mujer es portadora del gen XSCID podría tener importantes implicaciones para sus propias decisiones y opciones de procreación.

Si se sabe que cada padre porta una copia de un gen alterado de SCID, los hermanos y hermanas de esos padres también podrían estar en riesgo de portar ese mismo gen de SCID y elegir hacerse análisis. Durante el proceso de análisis genético, los padres pueden aprovechar los servicios de asesoría genética para que puedan estar bien informados sobre futuros riesgos y opciones reproductivas.

RESULTADOS ALENTADORES:

Los padres siempre se sienten nerviosos y alterados cuando saben que su recién nacido tiene un problema médico grave. Sin embargo, deben tener la seguridad de que el diagnóstico temprano, hecho posible gracias a la prueba de detección para recién nacidos, da la mejor probabilidad de un tratamiento exitoso de SCID por medio de una intervención temprana.

APOYO:

Al igual que con cualquier bebé nacido con una afección médica grave, habrá visitas médicas frecuentes, que pueden incluir muchas pruebas y procedimientos. El proceso puede ser muy estresante para toda la familia. Los padres deben recordar que es muy importante mantener su propia salud física y emocional, especialmente mientras su hijo está en tratamiento. Será importante identificar fuentes de apoyo y fortaleza, posiblemente de otros familiares, amigos cercanos, profesionales y asociaciones espirituales. Las demandas de tiempo y energía de los padres pueden ser abrumadoras. Sabemos que una de las mejores fuentes de apoyo viene de otros padres que han pasado por esto y pueden ofrecer aliento y apoyo de primera mano obtenidos por su propia experiencia.

PARA LOS PADRES:

Su bebé recién nacido se sometió a una prueba de detección de muchas afecciones para recién nacidos que podrían tener un impacto en la salud de su bebé. Como usted sabe, los resultados de la prueba de detección indicaron un posible problema con el sistema inmunológico de su bebé. Después que el médico completó las pruebas de seguimiento, se descubrió que su bebé tiene de hecho una enfermedad de inmunodeficiencia primaria. Las enfermedades de inmunodeficiencia primaria son un grupo de trastornos que son ocasionados por un defecto en las células y tejidos del sistema inmunológico. La afección recientemente identificada en su recién nacido se conoce como Deficiencia Inmunológica Combinada Severa o SCID.

RESUMEN:

Es importante recordar que un diagnóstico temprano de SCID hecho posible gracias a la prueba de detección para recién nacidos ha ofrecido la mejor probabilidad de un tratamiento exitoso para su bebé.

RECURSOS:

Hay información y recursos adicionales en:

- **Immune Deficiency Foundation** (Fundación para la Deficiencia Inmunológica) – ofrece información y apoyo para pacientes y familiares incluyendo videos de otras familias impactadas por la SCID y el IDF Patient & Family Handbook (Manual de IDF para pacientes y familiares) sobre enfermedades de inmunodeficiencia primaria que contiene información médica más detallada sobre la SCID www.primaryimmune.org
- **SCID Listserv** – un valioso grupo de apoyo en línea www.SCID.net
- **SCID, Angels for Life Foundation** (Fundación de Ángeles por la Vida) – ofrece información y videos de familias que comparten sus propias experiencias con la SCID www.SCIDangelsforlife.com
- **American Academy of Allergy, Asthma and Immunology** (Academia Americana de Alergia, Asma e Inmunología) – ofrece información médica más detallada sobre la SCID www.aaaai.org



Para información adicional y referencias,

por favor contacte a IDF

110 West Road, Suite 300

Towson, MD 21204

800-296-4433

www.primaryimmune.org

idf@primaryimmune.org

Este folleto fue desarrollado con el apoyo de New York - Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services, IDF SCID Initiative y SCID, Angels for Life Foundation.

La impresión fue posible gracias a una subvención generosa de Wireless Zone Foundation for Giving, Inc.



SCID, Angels for Life Foundation

Deficiencia Inmunológica Combinada Severa (SCID)



Una Guía para Padres Después del Diagnóstico



Deficiencia Inmunológica Combinada Severa (SCID)

UNA GUÍA PARA PADRES DESPUÉS DEL DIAGNÓSTICO



¿QUÉ ES LA SCID?

La SCID es un trastorno poco frecuente y grave que involucra a los linfocitos T y B o células T y B, los glóbulos blancos que son responsables de combatir las infecciones ocasionadas por virus, bacterias y hongos. Los bebés con SCID nacen con un sistema inmunológico débil o inexistente y están en riesgo de infecciones recurrentes como neumonía, meningitis y varicela. Sin tratamiento hasta las infecciones comunes pueden poner en peligro la vida. Hace años, a la SCID se la conocía comúnmente como la enfermedad del "niño de la burbuja" pero ahora sabemos que también las niñas pueden nacer con SCID. Aunque la SCID es un trastorno del sistema inmunológico no se relaciona con el VIH o SIDA. La SCID no es una afección que se puede propagar de una persona a otra.

¿QUÉ HAGO AHORA?

Debido a que los anticuerpos de la madre protegen a un recién nacido los primeros meses de vida, un bebé que nace con un trastorno inmunológico puede no parecer enfermo de inmediato. Aun así, mientras se establecen los detalles del tratamiento de su bebé, existen medidas importantes que hay que seguir para mantener al bebé a salvo de las infecciones.

MEDIDAS DE SEGURIDAD:

- Su bebé debe estar aislado de cualquier persona que tenga un resfrío o infección.
- Evite lugares públicos donde haya multitudes o niños que no sean miembros de la familia inmediata.
- Todos deben lavarse las manos con extremo cuidado o desinfectarse las manos antes del tocar a su bebé.

■ Evite las vacunas de virus vivos

No se deben administrar vacunas como las de rotavirus, varicela, paperas, sarampión y poliovirus vivos a ningún bebé que tenga sospecha de tener un sistema inmunológico deficiente. Además, los miembros del hogar no deben recibir ninguna vacuna de virus vivo.

■ Las transfusiones de sangre o plaquetas deben irradiarse

Si un bebé diagnosticado con SCID necesita una transfusión de sangre o plaquetas, el producto sanguíneo debe ser irradiado, lo que significa que debe exponerse a rayos X. Esto es para prevenir una reacción que ponga en peligro la vida entre las células T vivas de la transfusión contra los tejidos del bebé. El producto sanguíneo también debe analizarse para asegurar que esté libre del virus llamado citomegalovirus (CMV).

■ Otros tratamientos de apoyo

Se pueden necesitar antibióticos preventivos para evitar infecciones que el sistema inmunológico del bebé no pueda manejar. La mayoría de estos antibióticos se administran vía oral. A los bebés con SCID les falta un importante anticuerpo protector, llamado inmunoglobulina, porque sus células B no lo producen. Sin embargo, se puede administrar inmunoglobulina de sustitución por la vena o bajo la piel para dar a su bebé más protección contra las infecciones.

¿CÓMO SE TRATA LA SCID?

El tratamiento más común para SCID es corregir o sustituir el sistema inmunológico del bebé mediante un trasplante de células hematopoyéticas de un donador saludable. Las células de la médula ósea, llamadas células madre hematopoyéticas, se convierten en todos los tipos de células de sangre, incluyendo los linfocitos (células B y T). Estas células se obtienen de una persona saludable, compatible y se administran al bebé por vía intravenosa. Las nuevas células producen linfocitos funcionales que corrigen el defecto de SCID. A esto se le llama trasplante de médula ósea o de células madre.

El donante ideal para un bebé con SCID es un hermano perfectamente compatible. Cuando no hay un donante perfectamente compatible, también es posible lograr excelentes resultados usando un donante compatible emparentado, como el padre o la madre. Otra manera exitosa de tratar la SCID es el trasplante de médula ósea o de sangre de cordón umbilical compatible de un donante no emparentado.

En algunas instancias, dependiendo del gen alterado que ocasionó la SCID en su bebé, hay otros tratamientos posibles y los especialistas inmunológicos hablarán sobre ellos con usted.

Todas estas opciones de tratamiento deben hacerse en un centro médico especializado donde haya médicos llamados inmunólogos pediátricos que tengan experiencia con SCID.



¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA SCID?

Hay varias formas diferentes de SCID. Un gen alterado, que se transmite al bebé de uno o ambos padres, está asociado con muchas formas de SCID. Sin embargo, a veces el gen de SCID aparece en el recién nacido por primera vez sin que se haya transmitido de un padre (aparición espontánea). De hecho, en la mayoría de las instancias de bebés nacidos con SCID no existe otro caso conocido de SCID en la familia. A menos que ya haya nacido un bebé con SCID en la familia, no hay manera de que una pareja sepa quién está en riesgo de tener un gen que cause SCID.

Un gen defectuoso transmitido de la madre a su hijo ocasiona la mayoría de los casos de SCID en varones. Estos niños tienen deficiencia inmunológica combinada severa de vínculo X (XSCID), a la que antes se le llamaba enfermedad del "niño de la burbuja". Otros tipos de SCID son ocasionados por 2 copias de un gen defectuoso, 1 copia del gen defectuoso que se transmite de cada uno de los padres al bebé. Cada padre que porta solo una copia del gen SCID alterado es saludable, pero cuando el bebé hereda 2 copias alteradas, una de cada padre, la función de las células T, B y NK (asesinas naturales) se deteriora gravemente. Las células NK son otras células importantes del sistema inmunológico que se llaman así porque matan fácilmente a las células infectadas con un virus. Sin importar qué gen o genes ocasionan que un bebé tenga SCID, la intervención es esencial y mientras más pronto se inicie mejor saldrán las cosas.