

# INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (IDCG)

Una guía para padres y madres después del diagnóstico





Al nacer, su recién nacido fue sometido al cribado de una serie de enfermedades que podían afectar a su salud. Como sabe, los resultados de dicha prueba (la prueba del talón) indican un problema del sistema inmunitario o de defensas del recién nacido. Después de realizar los estudios, los especialistas han llegado a la conclusión de que su hijo o hija tiene una enfermedad llamada *inmunodeficiencia primaria* (IDP). Las IDP son un grupo de más de 300 enfermedades congénitas —es decir, presentes en el nacimiento— que consisten en una alteración de la respuesta del sistema de defensas. Dicha alteración puede ser en número (se tienen pocas defensas) o bien funcional (las defensas no acaban de funcionar correctamente) y afecta a uno de cada 2.000 recién nacidos vivos. Más del 60 % de las personas afectadas son diagnosticadas en edad infantil y el 10 % (las más graves) son diagnosticadas al nacer mediante la prueba del talón.

El tipo de inmunodeficiencia primaria que presenta el recién nacido es conocido como *inmunodeficiencia combinada grave* o **IDCG**.

Entendemos el efecto que puede tener para su familia el diagnóstico de tal enfermedad. Es normal que se produzcan episodios de angustia y de intenso sufrimiento emocional. Por ello, se complementará la atención médica al recién nacido con un servicio de atención psicológica específico para poder hablar de todas aquellas dudas que surjan en relación con el diagnóstico y el proceso de tratamiento del niño. El objetivo de dicho apoyo psicológico es velar por su bienestar emocional y ofrecer un espacio de encuentro para acompañarle en su crianza, mientras se lleva a cabo el proceso de tratamiento y cuidado de su recién nacido.

## Qué es la inmunodeficiencia combinada grave?

La **IDCG** es un trastorno grave y muy poco habitual del sistema inmunitario. Dicha enfermedad afecta a unas células de la sangre llamadas *linfocitos B y T*, que son las responsables de luchar contra las infecciones causadas por virus, bacterias y hongos. Los recién nacidos con **IDCG** (uno de cada 30.000-50.000 niños) nacen con un bajo sistema de defensas o sin ellas, y están en riesgo de padecer infecciones graves y recurrentes, como la neumonía o la meningitis. Sin tratamiento, incluso infecciones frecuentes pueden tener consecuencias muy graves para el recién nacido. Dicha enfermedad también es socialmente conocida como *enfermedad del niño burbuja* y puede afectar indistintamente a niños o niñas. A pesar de que la **IDCG** es un trastorno del sistema inmunitario, no está relacionada con el VIH/sida. Y tampoco puede ser transmitida de una persona a otra.

## Y ahora, ¿qué hacemos?

Un recién nacido con un trastorno inmunitario no siempre se pone enfermo en seguida. A veces, los anticuerpos de la madre lo protegen durante los primeros meses de vida. Es importante consultar con el especialista cualquier duda que pueda tener respecto a la enfermedad o tratamiento del recién nacido. Existen programas de atención y apoyo psicológico para ayudarle durante dicho proceso. No dude en solicitarlos a su centro.

## Medidas de seguridad

El médico especialista le dará detalles del tratamiento del recién nacido, pero mientras, existen una serie de importantes medidas que deben tenerse en cuenta. Dichas pautas ayudarán a mantener al recién nacido fuera de peligro de infecciones:

- El recién nacido debe mantenerse aislado de cualquier persona con un resfriado o infección.
- Evite los lugares públicos con aglomeraciones o grandes grupos de gente, sobre todo espacios cerrados, como centros comerciales.
- Todo el mundo debe seguir un estricto lavado de manos o desinfectárselas antes de tocar al recién nacido.
- Las vacunas de virus vivos, como aquellas contra la enfermedad por **rotavirus**, la **varicela**, el **sarampión**, las **paperas** y la **poliomielitis**, no se han de administrar a ningún recién nacido con sospecha de una alteración del sistema inmunitario. Además, los miembros que conviven con el recién nacido tampoco pueden recibir ninguna de dichas vacunas.
- Las transfusiones de sangre o de plaquetas han de ser irradiadas. Si un recién nacido diagnosticado con **IDCG** necesita una transfusión de sangre o de plaquetas, la sangre ha de ser previamente irradiada, lo que significa que ha de ser expuesta a una placa de rayos X. Ello es para evitar una reacción entre posibles células T vivas de la transfusión contra los tejidos del recién nacido y que podrían amenazar su vida. También ha de asegurarse de que el hemoderivado esté libre del virus llamado *citomegalovirus*.
- Otros tratamientos de apoyo:
  - **Profilaxis antiinfecciosa**. Pueden ser necesarios antibióticos preventivos para proteger de las infecciones que el sistema inmunitario del recién nacido es incapaz de gestionar. La mayoría de los antibióticos se pueden administrar por vía oral.
  - **Tratamiento con inmunoglobulinas**. Las inmunoglobulinas son unos anticuerpos protectores que producen los *linfocitos B* y que no tienen los recién nacidos con **IDCG**. Su administración mensual por vía intravenosa o semanal por vía subcutánea proporciona al recién nacido mayor protección contra las infecciones.

## ¿Cómo tratar la IDCG?

El tratamiento más frecuente para la **IDCG** consiste en corregir o sustituir el sistema inmunitario del recién nacido mediante un trasplante de las células madre de una persona donante sana. Las células llamadas *madre* de la médula ósea se convierten en todos los tipos de células sanguíneas, incluidos los *linfocitos B* y *T*. En el trasplante, dichas células se obtienen de una persona sana y compatible, pasando al recién nacido a través de una vena. Las nuevas células producen linfocitos funcionales que permiten corregir el defecto de la **IDCG**. Ello se denomina *trasplante de médula ósea* o *de células madre*. El donante ideal para un niño con **IDCG** es un hermano o hermana totalmente compatible. Un trasplante de médula ósea o de sangre del cordón umbilical compatibles de un donante no emparentado es otra manera de tratar con éxito una **IDCG**. Al no disponer de un donante totalmente compatible también es posible conseguir excelentes resultados utilizando un donante emparentado parcialmente compatible, como un progenitor. En algunos casos, según el gen alterado que ha causado la **IDCG** en el recién nacido, existen otros tratamientos posibles de los que el especialista debe informarle. Todas estas opciones de tratamiento se deben llevar a cabo en un centro médico con especialistas en inmunología pediátrica.







## ¿Qué causa una IDCG?

Existen varias formas distintas de **IDCG**. Puede ser de aparición espontánea o que uno o ambos padres sean portadores sanos de enfermedad, pasando su gen alterado al recién nacido.

- **Aparición espontánea:** a veces el gen **IDCG** aparece por primera vez en el recién nacido sin ser transmitido por los progenitores. De hecho, en la mayoría de los casos de niños nacidos con **IDCG** no existen otros casos conocidos de **IDCG** en la familia.
- **La madre es portadora de un gen alterado:** un gen defectuoso transmitido de la madre a su hijo es la causa más común de **IDCG** en los niños de sexo masculino. Estos niños tienen una inmunodeficiencia combinada grave ligada al cromosoma X.
- **Ambos progenitores son portadores:** otros tipos de **IDCG** son causados por ambas copias de un gen defectuoso: una copia del gen defectuoso transmitido por la madre y la otra por el padre. En dicho caso, los padres que solo llevan una copia del gen alterado de **IDCG** son sanos, pero cuando el recién nacido hereda ambas copias alteradas, una de cada progenitor, la función de los *linfocitos T* y *B* se ve gravemente alterada. Salvo que ya haya nacido un recién nacido con **IDCG** en la familia, no puede saber de ninguna manera si usted o su pareja pueden ser portadores de un gen que cause **IDCG**. Independientemente del gen o genes que causen que el recién nacido padezca una **IDCG**, es fundamental la intervención precoz para mejorar su pronóstico.

## Asesoramiento genético

Los especialistas procurarán identificar el gen causante de la **IDCG** del recién nacido. En el caso de detectar que es una **IDCG** ligada al cromosoma X y que la madre sea la portadora del gen alterado, se debe valorar si otros familiares femeninos de la madre, como las hermanas, también son portadores. En caso de que ambos progenitores sean portadores de una copia de un gen alterado de **IDCG**, sus hermanos y hermanas también podrían ser portadores del gen y debe realizarse el estudio. Saber si ustedes son portadores de un gen alterado, les permitirá tomar decisiones en caso de querer tener más hijos. Si este es su caso, es conveniente que solicite asesoramiento genético lo antes posible.

## Apoyo

Es normal que se sientan angustiados al saber que el recién nacido padece una enfermedad grave como la **IDCG**. Las visitas médicas serán frecuentes y en determinados momentos puede tener muchas pruebas y procedimientos. Deben procurar mantener una buena salud física y emocional para poder dar el apoyo necesario a su recién nacido. Es recomendable buscar fuentes de apoyo entre familiares, amigos, profesionales y asociaciones de pacientes y familias. Puede hablar con otras familias que han vivido experiencias similares a través de profesionales y asociaciones. Es importante que contacte con su equipo médico especializado para resolver posibles dudas durante el diagnóstico o tratamiento. El apoyo psicológico puede ayudarle durante todo el proceso.



## Importante: ¡el cribado neonatal de la IDCG salva vidas!

El diagnóstico precoz de la **IDCG**, llevado a cabo mediante la prueba del talón, ha permitido iniciar actuaciones muy rápidamente, mejorando el pronóstico de la enfermedad del recién nacido.

### Para saber más

Dispone de información adicional y otros recursos en:

- **Unidad de Patología Infecciosa e Inmunodeficiencias Pediátricas (UPIIP) del Hospital Universitario Vall d'Hebron** – [www.upiip.com](http://www.upiip.com). Unidad de referencia en IDP en nuestro país con amplia experiencia en el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con **IDCG**.
- **Barcelona PID Foundation** – [www.pidfoundationbcn.org](http://www.pidfoundationbcn.org). Fundación constituida por profesionales y pacientes y familiares especializada en la atención integral de las IDP.
- **Asociación Catalana de Déficits Inmunitarios Primarios (ACADIP)** – [www.acadip.org](http://www.acadip.org). Asociación de pacientes y familiares orientada al apoyo de los pacientes y sus familias y a la mejora de su calidad de vida.

