



Detección, tecnología e investigación en genética es un proyecto para múltiples estados para mejorar la información sobre los aspectos financieros, éticos, legales y sociales relacionados con las pruebas genéticas y de detección ampliadas en recién nacidos – [http:// www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info)

Nombre de la enfermedad: Inmunodeficiencia combinada grave
Siglas en inglés: SCID

- ¿Qué es la SCID?
- ¿Qué causa la SCID?
- ¿Cuáles son los síntomas de la SCID?
- ¿Cuál es el tratamiento para la SCID?
- ¿Qué sucede cuando se trata la SCID?
- ¿La SCID es hereditaria?
- ¿Hay disponibles pruebas genéticas?
- ¿Qué otras pruebas hay disponibles?
- ¿Se puede realizar una prueba de detección de SCID durante un futuro embarazo?
- ¿Pueden otros miembros de la familia tener SCID o ser portadores?
- ¿Cuántas personas tienen SCID?
- ¿La SCID se produce con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?
- ¿Se conoce a la SCID con otros nombres?
- ¿Dónde puedo encontrar más información?

Esta hoja de datos contiene información general sobre la inmunodeficiencia combinada grave (SCID). Todos los niños son diferentes, y parte de esta información tal vez no sea aplicable a su hijo específicamente. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños pero no para otros. Si tiene preguntas específicas sobre la SCID y los tratamientos disponibles, deberá contactar a su médico.

¿Qué es la SCID?

La inmunodeficiencia combinada grave (SCID) es el nombre de un grupo de enfermedades hereditarias que provocan que los bebés nazcan con un sistema inmunitario deficiente. Estas enfermedades también se denominan enfermedades de inmunodeficiencia primaria (PID). Los recién nacidos con SCID pueden parecer saludables al principio porque el sistema inmunológico de la mamá los protege de las infecciones en las primeras semanas de vida. Sin embargo, sin el tratamiento necesario, las infecciones comunes y ciertos tipos de vacunas pueden llegar a ser fatales para estos bebés.

Inmunodeficiencia combinada grave

El sistema inmunitario funciona con la ayuda de los linfocitos. Los linfocitos son un tipo de glóbulo blanco producidos por la médula ósea.

Existen dos tipos de linfocitos: células T y células B.

Las personas con SCID tienen:

- un defecto grave en las células T, y
- las células B no funcionan bien.

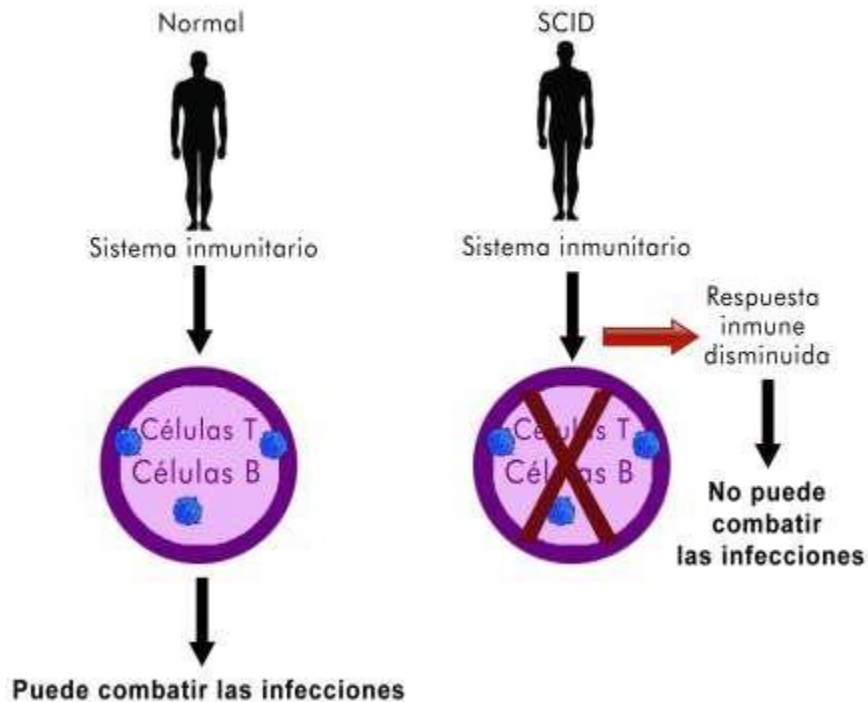
Las personas con SCID no pueden combatir las infecciones comunes. Tampoco pueden generar anticuerpos para protegerse.

¿Qué causa la SCID?

Los genes le indican al cuerpo cómo debe de funcionar. Las personas con SCID pueden tener un cambio en uno o más genes que causan la SCID. Hay más de 20 genes diferentes que pueden causar la SCID. Las variantes o cambios en el código del ADN en estos genes hacen que el cuerpo tenga pocas células T y B, o que no las tenga en lo absoluto. Esto significa que el cuerpo no se puede defender y crear los anticuerpos necesarios para combatir las infecciones. Esto provoca que las infecciones comunes, como resfrío o gripe, enfermen mucho al niño, o incluso le produzcan la muerte.

Normalmente, el cuerpo fabrica las células T y B. No podemos obtenerlas de los alimentos. La SCID no es contagiosa. No se puede contraer la SCID al vivir, tocar o pasar tiempo con alguien que la tiene.

SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY (SCID)



¿Cuáles son los síntomas de la SCID?

En general, los síntomas de la SCID se observan en el primer año de vida. Pueden ser graves y causar la muerte. Es importante recordar que cada niño con la SCID es diferente, y puede experimentar síntomas de manera distinta. Los síntomas de la SCID pueden incluir:

- Falta de desarrollo (no aumentar de peso o no crecer a un ritmo saludable)
- Infecciones graves o potencialmente mortales que se producen más de una vez, no son fáciles de tratar, y no mejoran con los medicamentos. Estas infecciones pueden incluir:
 - Meningitis (infección cerebral)
 - Neumonía (infección pulmonar)
 - Sepsis (infección de la sangre)
- Infecciones oportunistas (no enferman a la gente saludable). Estas pueden incluir:
 - Neumonía neumocística (tipo específico de neumonía)
 - Infecciones de hongos
 - Infecciones virales
- Otras infecciones que pueden producirse más frecuentemente incluyen:
 - Otitis media (infección del oído)
 - Sinusitis (infección de los senos nasales)
 - Infecciones/erupciones en la piel (cutáneas)
 - Candidiasis en el área de la boca o pañal
 - Diarrea

- Infecciones hepáticas

La SCID **no** afecta la inteligencia de las personas ni su capacidad de aprendizaje. Una vez que reciben tratamiento, las personas con la SCID pueden ir a la escuela en forma regular y deben poder alcanzar el mismo nivel de educación que las personas que no la tienen.

Un diagnóstico temprano de la SCID puede llevar a un tratamiento a tiempo. Esto puede mejorar las probabilidades de que el niño tenga un buen resultado. Si no se trata, la SCID puede ocasionar la muerte en bebés y niños pequeños.

¿Cuál es el tratamiento para la SCID?

Para los bebés con SCID, el objetivo principal es prevenir las infecciones y tratar cualquier infección activa.

Para prevenirlas, se pueden utilizar antibióticos e inmunoglobulina. La inmunoglobulina (también llamada gamma globulina) le proporciona anticuerpos al cuerpo, que son los que normalmente generan las células B. Estos anticuerpos ayudan a combatir las infecciones.

Los bebés con SCID también deben evitar ciertos tipos de vacunas, llamadas vacunas vivas. Las vacunas vivas (como la de la varicela, el sarampión, el rotavirus, la antipoliomielítica oral y la BCG, entre otras) contienen virus y bacterias debilitados y que no dañan a los niños con un sistema inmunológico sano. Sin embargo, en pacientes con SCID, estos virus y bacterias pueden causar infecciones graves y potencialmente mortales.

Los bebés con SCID deben evitar cualquier factor que los exponga al citomegalovirus (CMV). El CMV es un virus común que infecta a la mayoría de las personas en algún momento de sus vidas y que permanece en el cuerpo. Por lo general, el CMV no causa síntomas graves en los bebés sanos. No obstante, los bebés con SCID pueden enfermarse si contraen el CMV. Los productos sanguíneos (hemoderivados) no expuestos a radiación y, posiblemente, la leche materna, son posibles fuentes de CMV.

Para las infecciones activas, se pueden utilizar antibióticos agresivos, antihongos (o antifúngicos) y antivirales.

Los medicamentos y la inmunoglobulina son solo opciones de tratamiento a corto plazo. Solo pueden mantener saludables a los pacientes con SCID de manera provisoria.

Los pacientes con SCID necesitan tratamientos más permanentes. Las opciones de tratamiento son diferentes según qué tipo de SCID tiene su

bebé y otros factores. Las opciones de tratamiento permanente incluyen lo siguiente:

1. Trasplante de células madre hematopoyéticas (HCT también llamado trasplante de médula ósea):

En la mayoría de los casos de SCID, los niños necesitarán un trasplante de médula ósea (BMT). Este es el único tratamiento que les da a los niños un sistema inmunitario que funcione y que es capaz de prevenir y combatir las infecciones.

2. Terapia de reemplazo de enzimas (ERT):

Algunos casos de SCID son causados por la escasez de una enzima llamada adenosina deaminasa (ADA). La ADA se encuentra en todo el cuerpo, pero es más activa en los linfocitos. La escasez de esta enzima provoca una disminución en la cantidad de células T y B. La terapia de reemplazo de enzimas (ERT) con pegadema bovina (PEG-ADA) permite la recuperación de los linfocitos. Puede ser una opción de tratamiento a largo plazo para algunos niños. Sin embargo, no se le considera una cura y es posible que siga siendo necesario realizar un HCT.

3. Terapia génica:

La terapia génica puede utilizarse para tratar la SCID. Algunos ensayos clínicos demostraron resultados positivos para los niños, pero esta forma de terapia aún está siendo estudiada. La terapia génica para el tipo de SCID con baja cantidad de ADA produjo muy buenos resultados. Para las otras formas de SCID, la terapia génica aún es un tratamiento experimental. Está disponible en algunos pocos hospitales de Estados Unidos.

¿Qué sucede cuando se trata la SCID?

Los bebés con SCID tienen riesgo de tener infecciones mortales desde el momento en que nacen. Por eso el diagnóstico y tratamiento tempranos son muy importantes. Por ejemplo, los bebés con SCID tratados con un BMT antes del tercer mes y medio tienen un 95% de probabilidad de sobrevivencia a largo plazo y de llevar una vida saludable. El tratamiento de BMT después del tercer mes y medio implica una probabilidad del 60 al 70% de supervivencia a largo plazo.

Con la detección y tratamiento tempranos los pacientes con SCID tienen mayor probabilidad de una vida saludable.

¿Cómo se hereda SCID?

La SCID se hereda de diferentes maneras dependiendo del gen que esté causando la SCID en su familia. La forma más común de heredar la SCID es la llamada recesiva ligada al cromosoma X. La SCID también se puede heredar mediante la herencia autosómica recesiva.

En algunas familias, la SCID no es hereditaria. Esto significa que el bebé es el primero de la familia que tiene SCID.

Ligada al cromosoma X

El tipo más común de SCID se hereda mediante la forma recesiva ligada al cromosoma X. En este tipo de herencia, el gen se ubica en el cromosoma X, uno de los cromosomas sexuales. El gen que causa la SCID ligada al cromosoma X se denomina IL2RG. Los genes en general vienen en pares, y cada padre le da una copia a su hijo. Los cromosomas sexuales, en cambio, son diferentes.

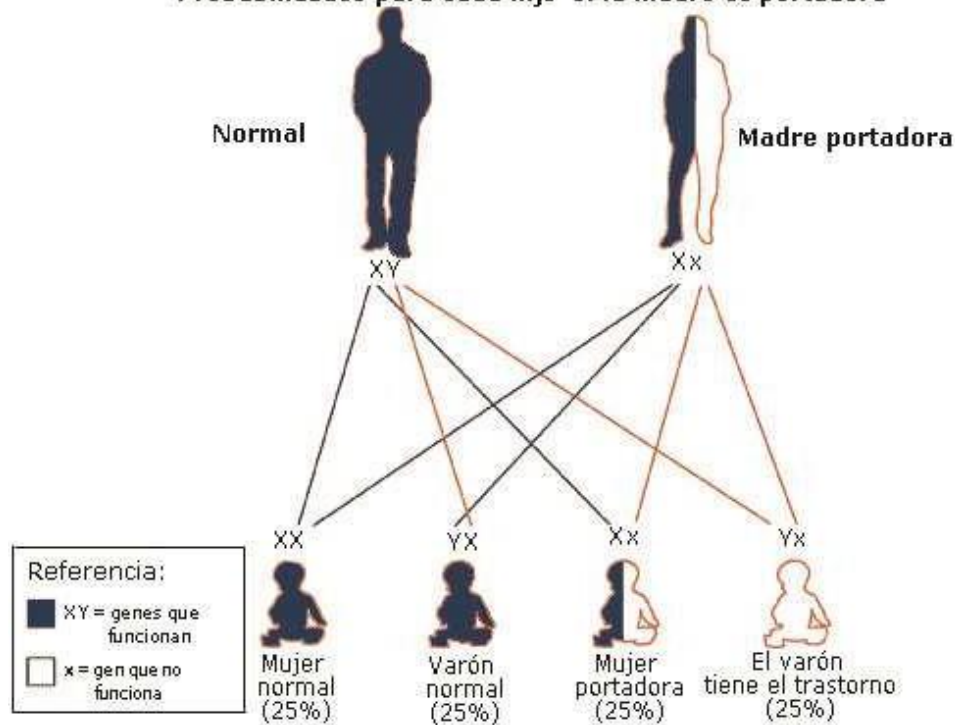
Un hombre hereda un cromosoma X de su madre y un cromosoma Y del padre. Una mujer hereda dos cromosomas X, uno de cada padre. Cuando una mujer tiene una copia del gen que no funciona para uno de sus cromosomas X, no tendrá SCID. Esto es así porque tiene una segunda copia que sí funciona del gen en su otro cromosoma X.

Un hombre con un gen IL2RG defectuoso en su cromosoma X tendrá SCID. Esto es así porque no tiene un segundo cromosoma X con una copia del gen IL2RG que sí funciona. Como los hombres solo tienen una copia del gen IL2RG, es más común que tengan SCID recesiva ligada al cromosoma X que las mujeres.

Si una madre tiene un gen IL2RG que no funciona, se la llama portadora. Para los portadores existe 50% de probabilidad de que cada hijo varón tenga SCID. Para los portadores existe 50% de probabilidad de que cada hija sea portadora como la madre.

Un padre traspasa su cromosoma Y a sus hijos varones y su cromosoma X a sus hijas. Por lo tanto, si un padre tiene SCID, ninguno de sus hijos tendrá SCID y todas sus hijas serán portadoras.

Herencia recesiva ligada al cromosoma X Probabilidades para cada hijo si la madre es portadora



Autosómica recesiva

Algunos tipos de SCID se heredan por medio de la herencia autosómica recesiva. Existen muchos genes diferentes que causan SCID por herencia autosómica recesiva. Este tipo de herencia afecta a varones y mujeres por igual.

En condiciones genéticas autosómicas recesivas, consideramos a los genes que no son los heredados en los cromosomas sexuales. Son los mismos para varones y mujeres. Todos tenemos pares de estos genes, uno de la madre y otro del padre.

Muchos genes ayudan a que nuestro sistema inmunitario funcione como debe. En niños con SCID autosómica recesiva, un par de genes no funciona bien. Estos niños heredan una copia del gen que no funciona de cada padre.

Los padres de niños con SCID autosómica recesiva casi nunca se ven afectados ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un gen de la SCID que no funciona. Se llaman portadores. Los portadores no tienen SCID porque su otra copia del gen funciona correctamente.

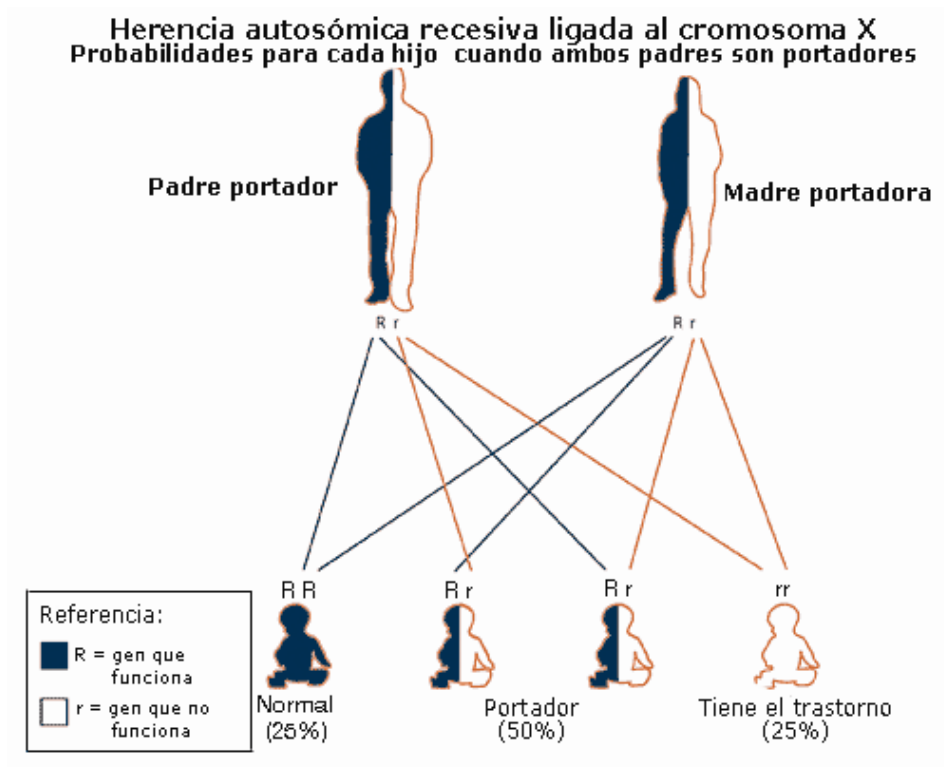
Cuando ambos padres son portadores, existe un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga SCID. Existe un 50% de probabilidad de que el niño sea portador, como sus padres. Existe un 25% de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan.

Inmunodeficiencia combinada grave

Creado por www.newbornscreening.info

7

Fecha de revisión: 12 de junio de 2020



Hay disponible asesoramiento genético para las familias que tienen hijos con SCID. Los asesores genéticos (también llamados consejeros genéticos) pueden responder a preguntas sobre cómo se hereda la SCID, opciones durante futuros embarazos, y cómo realizarles pruebas a otros miembros de la familia. Consulte a su médico para ser referido a un asesor genético.

¿Hay pruebas genéticas disponibles?

Existen pruebas genéticas para detectar la SCID. Hay más de 20 genes diferentes que pueden causar la SCID. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes que causan la SCID. Por lo general, un análisis de ADN se realiza a partir de una muestra de sangre.

Incluso si la causa genética de SCID de su bebé no se conoce, igualmente podría recibir terapia para la SCID. Esta información también puede ser útil en las pruebas prenatales o de portadores, que se explican a continuación.

¿Qué otras pruebas hay disponibles?

Examen de detección para recién nacidos

La prueba de detección para recién nacidos (tamiz neonatal) de la SCID se realiza en todos los estados de los Estados Unidos. Se usa unas gotas de sangre obtenidas de un pinchazo en el talón del bebé para analizar y detectar diferentes enfermedades. El examen de detección de recién nacidos detecta la SCID al buscar "círculos de escisión del receptor de las células T" (o "TREC," por sus siglas en inglés). Los TREC se encuentran en la sangre de todo recién nacido saludable. Están presentes cuando hay producción de células T. Como los bebés con SCID tienen pocas o ningunas células T, también tienen pocos o ningún TREC en la sangre.

Si un bebé tiene un resultado positivo en el análisis inicial de SCID, eso todavía no significa que tiene SCID. Los niveles bajos de TREC en la sangre también pueden ser causados por parto prematuro, otras enfermedades inmunitarias menos graves u otros síndromes. También es posible que un bebé tenga un resultado positivo en el análisis de detección, pero su sistema inmunitario sea normal. Un resultado positivo en el análisis de detección significa que hay que realizar más pruebas para confirmar o descartar la SCID.

Cuando se sabe que uno o ambos padres son portadores de SCID, los resultados del examen de detección de recién nacidos no son suficientes para descartar la SCID en el recién nacido. En este caso, se deben hacer pruebas de diagnóstico y también el examen de detección de recién nacidos.

Prueba de confirmación

Se usan dos tipos de pruebas para confirmar SCID. Estas pruebas se llaman "hemograma completo" (CBC) y "citometría de flujo." Estas pruebas necesitan una muestra de sangre para medir la cantidad de linfocitos que tiene la sangre del bebé. También se pueden realizar análisis de ADN.

Los bebés que tienen SCID confirmada serán referidos a un inmunólogo pediatra o especialista en enfermedades infecciosas. El especialista le dará recomendaciones para tratamiento adicionales y el manejo de la enfermedad.

¿Se puede realizar una prueba de detección de SCID durante un futuro embarazo?

Solo está disponible la prueba genética prenatal de SCID si ya se identificó una causa genética en la familia. Si se identificó causa genética, se puede extraer ADN del feto y analizarlo. La muestra para esta prueba se obtiene por muestreo de vellosidad coriónica (CVS) o amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida a fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan SCID. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Pueden otros miembros de la familia tener SCID o ser portadores?

Posibilidades de tener SCID

Si los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con SCID están sanos y se desarrollan con normalidad, es poco probable que también tengan SCID. En algunos casos, también se deben realizar pruebas de SCID en los hermanos. Hable con su médico o consejero genético si tiene preguntas sobre sus otros hijos.

Portadores de SCID

Los hermanos y hermanas que no tienen SCID igualmente tienen probabilidad de ser portadores, como sus padres. Cada hermano y hermana sano tiene la probabilidad de ser portador de SCID. Excepto en casos especiales, las pruebas de portadores solo deberán realizarse en personas mayores de 18 años.

Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe la posibilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con SCID.

¿Cuántas personas tienen SCID?

La verdadera incidencia de la SCID se desconoce. Se estima que 1 de cada 40,000-70,000 nacimientos con vida en Estados Unidos corresponde a un bebé con SCID.

¿Se produce la SCID con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?

Al parecer, una de las formas autosómicas recesivas de la SCID se produce un poco más frecuentemente en personas de etnia nativa americana. En general, la SCID puede afectar a todos los orígenes étnicos.

¿Tiene otros nombres la SCID?

La SCID también se llama a veces:

- Deficiencia inmunitaria combinada grave
- Síndrome de inmunodeficiencia mixta grave
- Inmunodeficiencia primaria

¿Dónde puedo encontrar más información?

Immune Deficiency Foundation

<http://primaryimmune.org/>

National Primary Immunodeficiency Resource Center

<http://www.info4pi.org/>

National Human Genome Research Institute

<http://www.genome.gov/13014325>

National Marrow Donor Program

http://marrow.org/Patient/Disease_and_Treatment/About_Your_Disease/Immune_System/Severe_Combined_Immunodeficiency.aspx

American Academy of Allergy, Asthma and Immunology

<http://www.aaaai.org/conditions-and-treatments/primary-immunodeficiency-disease.aspx>

Información del documento

Creado por: www.newbornscreening.info

Revisado por: Inmunólogos en WA, HI, CA, OR

Fecha de revisión: 4 de junio de 2014
12 de junio de 2020

Actualizado el: 12 de junio de 2020

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD:

ESTA INFORMACIÓN NO BRINDA ASESORAMIENTO MÉDICO. Todo el contenido ("Contenido"), incluido el texto, los gráficos, las imágenes y la información, son únicamente para fines de información general. Se le recomienda consultar a su médico o a otro profesional de atención médica respecto a la información contenida en esta hoja informativa. Después de leer esta hoja informativa, se le recomienda repasar la información con atención junto a su médico u otro proveedor de atención médica. El Contenido no pretende sustituir el asesoramiento médico profesional, diagnóstico o tratamiento. NUNCA DEJE DE TENER EN CUENTA EL ASESORAMIENTO MÉDICO PROFESIONAL, NI DEMORE EN BUSCARLO DEBIDO A ALGO QUE HAYA LEÍDO EN ESTA HOJA INFORMATIVA.



Este proyecto cuenta con el apoyo de una beca de la Oficina de Salud de la Madre y el Niño, Administración de Servicios y Recursos de Salud, Sucursal de Servicios Genéticos, N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>

Inmunodeficiencia combinada grave

Creado por www.newbornscreening.info

11

Fecha de revisión: 12 de junio de 2020