

Inmunodeficiencia combinada grave

El sistema inmunitario está compuesto de los diferentes tejidos y células en el organismo que combaten infecciones. Este sistema incluye la médula ósea, en la que se forman los diferentes tipos de glóbulos blancos que combaten infecciones. Hay diversos tipos de **inmunodeficiencias** o enfermedades en las que el sistema inmunitario no funciona normalmente. Algunas inmunodeficiencias son **congénitas** (están presentes desde el nacimiento), mientras que otras son **adquiridas** (se desarrollan más adelante; por ejemplo, como resultado de infecciones o medicamentos).

La **inmunodeficiencia combinada grave (severe combined immunodeficiency, SCID)** se produce a partir de **mutaciones genéticas** (cambios en el material genético que pueden transmitirse a los hijos) que generan cantidades muy pequeñas de **células T** o **células B** (tipos de células que se requieren para que un sistema inmunitario funcione normalmente). Dado que las mutaciones en cualquiera de los, al menos, 13 genes diferentes pueden provocar SCID, hay diversos tipos genéticos de SCID. La forma más común está **ligada al cromosoma X**, que significa que el gen se transmite de las madres a sus hijos varones.

DIAGNÓSTICO

- En varios estados, a los bebés se les realizan análisis para detectar SCID en los **programas de detección para recién nacidos**, un análisis de sangre que se realiza al nacer para detectar varias enfermedades que, de otro modo, no podrían identificarse.
- Los niños con SCID pueden parecer sanos al nacer (por lo tanto, no se diagnostica la SCID), pero, a medida que crecen experimentan diarrea persistente, problemas para crecer normalmente, infecciones en la piel o en la boca causadas por hongos y neumonía grave causada por microorganismos que no afectan a las personas con sistemas inmunitarios normales.
- También es posible que los niños afectados desarrollen infecciones graves, como **meningitis** (infección de las membranas que rodean al cerebro y la médula espinal) y **sepsis** (infecciones del torrente sanguíneo). Cuando los bebés pequeños desarrollan estas infecciones complicadas, es probable que una inmunodeficiencia sea la causa subyacente.
- Los análisis de sangre especializados en bebés con SCID mostrarán una ausencia de células T y una falta de respuesta a objetos que estimulan las células T y una falta de **valores** de anticuerpos (medidas de respuesta) a cualquier vacuna que el bebé haya recibido.

TRATAMIENTO

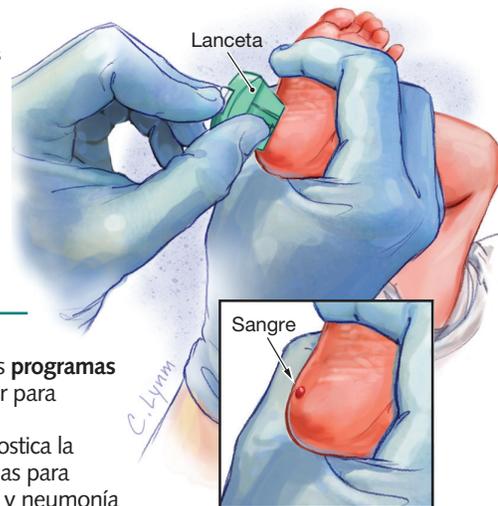
- Protección contra las infecciones comunes que afectan a los niños con sistemas inmunitarios normales manteniendo al bebé alejado de otros niños.
- La **inmunoglobulina intravenosa (intravenous immunoglobulin, IVIG)** es un producto derivado de la sangre humana que contiene **anticuerpos** (proteínas) que normalmente se producen en el organismo para combatir las infecciones. Esta puede proteger temporalmente contra las infecciones.
- Un **trasplante de médula ósea** debe realizarse lo antes posible para prevenir la muerte causada por infecciones graves. En este procedimiento se proporciona la médula ósea sana de un donante, que contiene **células madre**, a un bebé o niño con SCID. Estas células madre producen células T y células B que funcionan normalmente.

ATENCIÓN DE SEGUIMIENTO

- Los niños con SCID reciben atención de un **inmunólogo** que es un médico que se especializa en enfermedades del sistema inmunitario.
- Después del trasplante de médula ósea, los niños con SCID requieren vacunas de acuerdo con un programa diseñado especialmente.

Extracción de una muestra de sangre para los programas de detección para recién nacidos

Se realiza una pequeña punción en el talón (pinchazo en el talón) para obtener una muestra de sangre para realizar el análisis.



PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- Guía de Genética para el Hogar (Genetics Home Reference) ghr.nlm.nih.gov/condition/x-linked-severe-combined-immunodeficiency
- Instituto Nacional de Investigación sobre el Genoma Humano (National Human Genome Research Institute) www.genome.gov/13014325
- Academia Americana de Alergia, Asma e Inmunología (American Academy of Allergy, Asthma, and Immunology) www.aaaai.org/conditions-and-treatments/primary-immunodeficiency-disease/severe-combined-immunodeficiency.aspx

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace Hoja para el Paciente (Patient Page) del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español.

Fuentes: Immune Deficiency Foundation; National Human Genome Research Institute; American Academy of Allergy, Asthma, and Immunology

Ann R. Punnoose, MD, Redactora

Cassio Lynn, MA, Ilustrador

Robert M. Golub, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio al público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.

JAMA
COPIA PARA
SUS PACIENTES