

# THINGS TO KNOW ABOUT SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY

## SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY

### What is Severe Combined Immunodeficiency (SCID)?

SCID is a rare, serious group of disorders involving the immune system. The immune system is composed of T and B lymphocytes or (T and B cells), the white blood cells that are responsible for fighting infections caused by viruses, bacteria and fungi. Babies with SCID are not able to fight infection. They appear healthy at birth but can become sick very quickly when exposed to common illnesses. SCID is so rare that medical providers might not diagnose it until it is too late to provide lifesaving treatment.

### What Causes SCID?

SCID is a disorder caused by changes in genes involved in immune function that are passed on (inherited) from parents to child. One or both parents of an affected child carry a gene change that can cause SCID. Parents usually do not have signs or symptoms, or even know they carry the gene change.

There are several different forms of SCID. An altered gene, passed to the baby from one or both parents, is associated with many forms of SCID. However, sometimes the SCID gene shows up for the first time in the newborn without being passed down from a parent (spontaneous occurrence). In most instances of infants born with SCID there are no other known cases of SCID in the family. Unless there has already been a baby born with SCID in the family, there is no way for a couple to know who is at risk to carry a gene that causes SCID.

### Testing for SCID?

All Texas newborns get two blood tests that screen for certain rare disorders, hearing screening, and critical congenital heart disease. Newborn screening will detect most but not all cases of SCID. An abnormal newborn screen for SCID does not mean the baby has SCID, but it does mean the baby needs more testing to know for sure. Your baby's doctor will be notified by the newborn screening program to arrange for additional testing.

If your child shows symptoms of SCID he/she should be evaluated by a pediatric immunologist.

Doctors (pediatric immunologists) working in centers that specialize in treating disorders of the immune system can help with the diagnosis.

- They check the baby's immune system.
- They take a family medical history, perform a physical exam and obtain any necessary blood tests.
- A family history of SCID may alert the doctors to a diagnosis before the baby develops symptoms.
- However, babies may have SCID even if no one in their family has had SCID.

### Things to Remember

Prompt treatment can improve a child's length and quality of life. It is very important for you to receive instructions from your doctor regarding follow-up testing and treatment.

- Blood test results can show if the baby's immune system is not working properly.
- Early diagnosis is important because the treatment is most effective within the first 3 months of life.
- Newborns with SCID can have a healthy immune system if they get care very early in life.
- When there is no family history of SCID, children are often not diagnosed until 6 months of age, or older if they have not had a newborn screen that includes SCID.

### Treatments for SCID

SCID can be treated. The most common treatment is hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) most often, bone marrow transplantation. Other forms of SCID may be treated with enzyme replacement therapy. Some babies who have a HSCT might still need additional lifelong treatment.

Without proper treatment many babies with SCID die. However, with a newborn screening test for SCID, earlier

diagnosis may be possible.

- In order to stop infections in children with SCID, doctors may prescribe antibiotics and advise keeping the child away from sick people and crowds.
- They may also give special treatments to help children fight infection.
- **Infants suspected of having SCID should not be given the LIVE ATTENUATED ROTAVIRUS VACCINES, or any other live vaccine until the immunologist has approved the vaccine.**
- A bone marrow transplant is the best treatment for SCID. A transplant is often done using the bone marrow of a brother or sister of the child with SCID, although a parent's bone marrow might also be used. Some children may not have family members who are able to donate bone marrow. Doctors may be able to use bone marrow from a non-related donor.
- Some types of SCID are caused by an enzyme not functioning properly. In these cases, weekly injections of the enzyme may be given. However, this is not a cure and children must receive the injections for the rest of their lives.
- In some instances, depending on the altered gene that caused SCID in your baby, other treatments are possible and immunology specialists will discuss these with you.
- All of these treatment options need to be done in a specialized medical center where there are doctors called pediatric immunologists who are experienced with SCID.

### Genetic Counseling

Since there are multiple genes that may be involved with SCID, genetic counseling is recommended for every family whose infant has been diagnosed with SCID. One of the more common forms of SCID affects boys while other forms affect boys and girls. If the genetic problem causing SCID is found through testing and/or family history, then it may also be possible to test a baby before birth, which can lead to early treatment.



### Where to Get More Facts

March of Dimes - [www.marchofdimes.org](http://www.marchofdimes.org)

SCID Website - [www.scid.net](http://www.scid.net)

Immune Deficiency Foundation - [www.primaryimmune.org](http://www.primaryimmune.org)

American Academy of Pediatrics - [www.aap.org](http://www.aap.org)

Genetic Home Reference - [www.ghr.nlm.nih.gov](http://www.ghr.nlm.nih.gov)

National Primary Immunodeficiency Resource Center  
[www.jmfworld.org](http://www.jmfworld.org)

American College of Medical Genetics and Genomics  
[www.acmg.net](http://www.acmg.net)

Call the Texas Department of State Health Services and speak with a nurse free of charge at 1-800-252-8023 or visit [www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn)



## LO QUE DEBE SABER SOBRE LA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE

## LA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE

### ¿Qué es la inmunodeficiencia combinada grave (o SCID)?

La SCID es un grupo de trastornos graves poco comunes que tienen que ver con el sistema inmunológico. El sistema inmunológico está compuesto de linfocitos T y B, (células T y células B), los glóbulos blancos que son responsables de combatir las infecciones causadas por virus, bacterias y hongos. Los bebés que tienen SCID no pueden combatir las infecciones. Ellos parecen estar sanos al nacer pero pueden enfermarse muy rápidamente al estar expuestos a enfermedades comunes. La SCID es tan poco común que los proveedores médicos podrían no diagnosticársela hasta que sea demasiado tarde para proveer el tratamiento que les salvaría la vida.

### ¿Qué causa la SCID?

La SCID es un trastorno causado por cambios en los genes que tienen que ver con la función inmunológica que los padres le heredan a los hijos. Uno de los padres de los niños afectados o ambos son portadores de un cambio genético que puede causar la SCID. Los padres normalmente no tienen signos ni síntomas y ni siquiera saben que son portadores del cambio genético.

Hay varias formas distintas de SCID. Un gen alterado, que uno o ambos padres pasan a su bebé, está vinculado con muchas de las formas de SCID. Sin embargo, a veces el gen de SCID aparece por vez primera en los recién nacidos sin que el padre o la madre se los haya pasado (aparición espontánea). En la mayoría de los casos de bebés nacidos con SCID no se sabe de ningún otro caso de SCID en la familia. A menos que ya haya nacido un bebé con SCID en la familia, no hay forma de que una pareja sepa quién corre riesgo de ser portador de uno de los genes que causa la SCID.

### Pruebas para detectar la SCID

A todos los recién nacidos de Texas se les hacen dos análisis de sangre para detectar ciertas enfermedades raras, prueba auditiva y prueba para la enfermedad cardíaca crítica congénita. Las pruebas de detección temprana a recién nacidos detectan la mayoría pero no todos los casos de SCID. Aunque que la prueba de detección temprana a recién nacidos de su bebé haya salido anormal no significa que tenga SCID,

sí significa que necesitan hacerle más pruebas al bebé para saberlo con seguridad. El programa de pruebas de detección temprana a recién nacidos notificará al doctor de su bebé para programar pruebas adicionales. Si su hijo exhibe síntomas de SCID, debería ser evaluado por un inmunólogo pediátrico.

Los doctores (inmunólogos pediátricos) que trabajan en centros que se especializan en el tratamiento de enfermedades del sistema inmunológico pueden ayudar con el diagnóstico.

- Ellos revisan el sistema inmunológico del bebé.
- Toman el historial médico familiar, hacen un examen físico y obtienen los análisis de sangre.
- El historial familiar de SCID podría alertar a los doctores a un diagnóstico antes de que el bebé desarrolle síntomas.
- Sin embargo, el bebé podría tener SCID aun cuando nadie en su familia tenga SCID.

### Lo que debe recordar

El tratamiento rápido podría alargar la vida de los niños y mejorar la calidad de esta. Es muy importante que reciba instrucciones de su doctor con respecto a las pruebas de seguimiento y el tratamiento.

- Los resultados de los análisis de sangre pueden indicar si el sistema inmunológico del bebé no funciona correctamente.
- El diagnóstico temprano es importante porque el tratamiento es más efectivo en los primeros 3 meses de vida.
- Los recién nacidos que tienen SCID pueden tener un sistema inmunológico sano si reciben atención muy al principio de su vida.
- Cuando no hay historial familiar de SCID, a menudo no se diagnostica a los niños hasta los 6 meses de edad, o después si no les han hecho las pruebas de detección temprana a recién nacidos que incluyan la de SCID.

### Tratamientos para la SCID

La SCID puede tratarse. El tratamiento más común es el trasplante de células madre hematopoyéticas (o HSCT), que consiste más a menudo en un trasplante de médula ósea. Otros tipos de SCID podrían tratarse con terapia de reemplazo de enzimas. Algunos de los bebés a los que les hacen el HSCT podrían aparte necesitar tratamiento adicional de por vida.

Sin el tratamiento apropiado, muchos bebés que tienen SCID mueren. Sin embargo, con la prueba de detección temprana a recién nacidos de SCID, un diagnóstico más temprano podría ser posible.

- Para detener las infecciones en los niños que tienen SCID, los doctores podrían recetar antibióticos y aconsejar que se mantenga a los niños alejados de la gente enferma y los gentíos.
- También podrían dar tratamientos especiales para ayudar a los niños a combatir las infecciones.
- **A los bebés que se sospecha tienen SCID no deberían ponerles las VACUNAS ATENUADAS VIVAS CONTRA EL ROTAVIRUS, ni ninguna otra vacuna viva hasta que el epidemiólogo haya autorizado la vacuna.**
- El trasplante de médula ósea es el mejor tratamiento para la SCID. El trasplante a menudo se hace usando la médula ósea de un hermano o hermana del niño que tiene SCID, aunque también podría usarse la médula ósea de uno de los padres. Algunos niños podrían no tener familiares que puedan donar médula ósea. Los doctores quizá puedan usar médula ósea de un donante que no es un familiar.
- Algunos de los tipos de SCID son causados por una enzima que no funciona correctamente. En estos casos, se pueden dar inyecciones semanales de la enzima. Sin embargo, esa no es una cura y los niños deben recibir las inyecciones por el resto de su vida.
- En algunos casos, dependiendo del gen alterado que causó la SCID en su bebé, podrían ser posibles otros tratamientos y los especialistas de inmunología hablarán de estos con usted.
- Todas estas opciones de tratamiento deben realizarse en un centro médico especializado donde hay doctores conocidos como inmunólogos pediátricos que tienen experiencia con la SCID.

### Asesoramiento genético

Ya que hay múltiples genes cuyos cambios podrían causar la SCID, se recomienda que todas las familias a cuyo bebé le diagnosticaron SCID reciban asesoramiento genético. Uno de los tipos más comunes de SCID afecta a los niños mientras que otras formas afectan a los niños y las niñas. Si el problema genético causante de SCID se encuentra con pruebas o el historial familiar, entonces podría también ser posible hacerle la prueba al bebé antes de nacido, lo que podría dar lugar al tratamiento temprano.



### Dónde puede informarse más

March of Dimes - [www.marchofdimes.com](http://www.marchofdimes.com)  
Red de SCID - [www.scid.net](http://www.scid.net)  
Fundación de Inmunodeficiencia - [www.primaryimmune.org](http://www.primaryimmune.org)  
Academia Americana de Pediatría - [www.aap.org](http://www.aap.org)  
Referencia genética casera - [www.ghr.nlm.nih.gov](http://www.ghr.nlm.nih.gov)  
Centro Nacional de Recursos de Inmunodeficiencia Primaria  
[www.jmfworld.org](http://www.jmfworld.org)  
Colegio Americano de Genética Médica y Genómica  
[www.acmg.net](http://www.acmg.net)

Llame al Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas al 1-800-252-8023 para hablar gratis con una enfermera o visite [www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn).

