

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos Inmunodeficiencia Combinada Grave (SCID)

¿Qué es la SCID?

La SCID se presenta cuando el sistema inmune de un bebé no funciona. Los bebés que tienen SCID no pueden combatir las infecciones. Ellos parecen estar sanos al nacer pero pueden enfermarse muy rápidamente al exponerse a enfermedades comunes. La SCID es un trastorno tan poco frecuente que los proveedores médicos podrían no diagnosticarlo sino hasta que ya sea demasiado tarde para proporcionar el tratamiento que salve la vida.

Las pruebas de detección

A todos los recién nacidos de Texas se les practican dos análisis de sangre para detectar ciertos trastornos que son poco comunes. Una prueba de detección a un recién nacido que dé positivo no significa que el bebé tenga SCID, pero significa que el bebé necesita que se le hagan más análisis para saber con seguridad si tiene este trastorno. El Programa de Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos notificará al proveedor de atención primaria a fin de que haga arreglos para los análisis adicionales.

Las pruebas de detección para recién nacidos no detectan todos los casos de SCID, y no todos los casos cuya prueba dio positivo para SCID serán diagnosticados con SCID. Si su hijo muestra síntomas de SCID, debe ser evaluado por el especialista.

¿Qué causa la SCID?

La SCID es un trastorno que se transmite (se hereda) de padres a hijos. Uno o ambos padres de un niño afectado son portadores de un cambio genético que puede ocasionar SCID. Los padres normalmente no tienen signos ni síntomas, o ni siquiera saben que son portadores del cambio genético. Los genes que ocasionan la SCID impiden que el sistema inmune del bebé llegue a madurar.

Cuando la SCID es un trastorno genético autosómico recesivo, el niño necesita haber heredado dos copias del gen defectuoso, una del padre y otra de la madre, para tener este trastorno. Cada uno de ambos padres de un niño con un padecimiento autosómico recesivo es portador de una copia del gen defectuoso, pero generalmente no muestran signos ni síntomas de la enfermedad. Si bien es raro tener un hijo con SCID, cuando ambos padres son portadores podrían tener más de un hijo con este trastorno.

Cuando la SCID es un trastorno genético recesivo ligado a X, un bebé del género masculino necesita haber heredado de la madre una copia del gen defectuoso para tener este trastorno. Un bebé del género femenino necesita heredar dos copias del gen defectuoso, una del padre y otra de la madre, para tener este trastorno. En los trastornos ligados a X, el gen es transportado en el cromosoma sexual X; por lo tanto, el trastorno afecta a los hombres más que a las mujeres. Si bien es poco frecuente tener un hijo con SCID, cuando uno o ambos padres son portadores del gen defectuoso, podrían tener más de un hijo con este trastorno.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la SCID?

Los problemas varían de un niño a otro. Los siguientes son algunos de los más comunes:

- episodios frecuentes de fiebre
- infecciones crónicas de la piel
- sarpullido persistente
- infecciones virales
- diarrea crónica
- retraso en el desarrollo
- algodoncillo

Hasta que se obtengan los resultados de las nuevas pruebas, deben tomarse las medidas siguientes con el bebé:

- mantenerlo en casa
- no llevarlo a guarderías
- usar agua de la llave hervida
- evitar las transfusiones de ser posible. Consultar con el inmunólogo pediátrico antes de realizar una transfusión, si esta es inevitable
- los bebés con SCID no deben recibir vacunas vivas, como la de rotavirus, la MMR (sarampión, paperas y rubeola), y la vacuna contra la varicela
- evitar el contacto con otros familiares que hayan recibido alguna vacuna viva, por ejemplo la FluMist®

¿Cuál es el tratamiento para la SCID?

La SCID puede tratarse. El tratamiento usual es el trasplante de médula ósea. Es probable que algunos bebés que reciban un trasplante de médula ósea

sigan necesitando un tratamiento adicional de por vida.

Medicamentos. Antibióticos para prevenir infecciones, reemplazo con gammaglobulina (IVIG [intravenosa] o SCIG [subcutánea]).

Dieta. Su bebé deberá llevar una dieta apropiada para su edad, que sea alta en calorías y proteínas. Consulte con el inmunólogo pediátrico sobre el

amamantamiento de su bebé. No use agua de pozo para preparar la fórmula de su bebé.

Lo que debe recordar

El tratamiento a tiempo puede alargar la vida de un niño y mejorar su calidad de vida. Es muy importante que el proveedor de atención primaria les dé instrucciones claras a los padres con respecto a las pruebas de seguimiento y el tratamiento.