IMMUNODEFICIÈNCIA COMBINADA GREU (IDCG)

Una guia per a pares i mares després del diagnòstic

/Salut

Generalitat de Catalunya

Vall d'Hebron Barcelona Campus Hospitalari

PID FOUNDATION Barcelona

En néixer, la vostra criatura va ser sotmesa al cribratge d'una sèrie de malalties que podien afectar la seva salut. Com sabeu, els resultats d'aquesta prova (la prova del taló) indiquen un problema del sistema immunitari o de defenses del nadó. Després de fer els estudis, els especialistes han arribat a la conclusió que el vostre fill o filla té una malaltia anomenada *immunodeficiència primària* (IDP). Les IDP són un grup de més de 300 malalties congènites —és a dir, presents al naixement— que consisteixen en una alteració de la resposta del sistema de defenses. Aquesta alteració pot ser en nombre (es tenen poques defenses) o bé funcional (les defenses no acaben de funcionar correctament) i afecta un de cada 2.000 nounats vius. Més del 60 % de les persones afectades es diagnostiquen en edat infantil i el 10 % (les més greus) es diagnostiquen en néixer mitjançant la prova del taló.

El tipus d'immunodeficiència primària que presenta el nadó es coneix com *immunodeficiència combinada greu* o **IDCG**.

Entenem l'efecte que pot tenir per a la vostra família el diagnòstic d'una malaltia com aquesta. És normal que es puguin produir episodis d'angoixa i de patiment emocional intens. Per això, es complementarà l'atenció mèdica al nadó amb un servei d'atenció psicològica específic per a poder parlar de tots aquells dubtes que sorgeixin en relació amb el diagnòstic i el procés de tractament de l'infant. L'objectiu d'aquest suport psicològic és vetllar pel vostre benestar emocional i oferir un espai de trobada per tal d'acompanyar-vos en la criança, mentre es duu a terme el procés de tractament i cura de la vostra criatura.

Què és la immunodeficiència combinada greu?

La **IDCG** és un trastorn greu i molt poc habitual del sistema immunitari. Aquesta malaltia afecta unes cèl·lules de la sang anomenades *limfòcits B* i *T*, que són les responsables de lluitar contra les infeccions causades per virus, bacteris i fongs. Els nadons amb **IDCG** (un de cada 30.000-50.000 infants) neixen amb un baix sistema de defenses o sense defenses, i estan en risc de patir infeccions greus i recurrents, com la pneumònia o la meningitis. Sense tractament, fins i tot infeccions freqüents poden tenir conseqüències molt greus per al nadó. Aquesta malaltia també és socialment coneguda com *malaltia del nen bombolla* i pot afectar indistintament nens o nenes. Tot i que la **IDCG** és un trastorn del sistema immunitari, no està relacionada amb el VIH/sida. I tampoc no pot ser transmesa d'una persona a una altra.

I ara, què fem?

Un nadó amb un trastorn immunitari no sempre es posa malalt de seguida. A vegades, els anticossos de la mare el protegeixen durant els primers mesos de vida. És important consultar amb l'especialista qualsevol dubte que pugueu tenir respecte a la malaltia o tractament del nadó. Hi ha programes d'atenció i suport psicològic per ajudar-vos durant aquest procés. No dubteu a demanar-ho al vostre centre.

Mesures de seguretat

El metge o metgessa especialista us donarà detalls del tractament del nadó però, mentrestant, hi ha una sèrie de mesures importants que cal tenir en compte. Aquestes pautes ajudaran a mantenir el nadó fora de perill d'infeccions:

- El nadó ha de mantenir-se aïllat de qualsevol persona amb un refredat o infecció.
- Eviteu els llocs públics amb aglomeracions o grups grans de gent, sobretot espais tancats, com ara centres comercials.
- Tothom ha de seguir un estricte rentat de mans o desinfectar-se-les abans de tocar el nadó.
- Les vacunes de virus vius, com aquelles contra la malaltia per **rotavirus**, la **varicel·la**, el **xarampió**, les **galteres** i la **poliomielitis**, no s'han d'administrar a cap nadó amb sospita d'una alteració del sistema immunitari. A més, els membres que conviuen amb el nadó tampoc poden rebre cap d'aquestes vacunes.
- Les transfusions de sang o de plaquetes han de ser irradiades. Si un nadó diagnosticat amb **IDCG** necessita una transfusió de sang o de plaquetes, la sang ha de ser prèviament irradiada, cosa que significa que ha de ser exposada a una placa de raigs X. Això és per evitar una reacció entre possibles cèl·lules T vives de la transfusió contra els teixits del nadó i que podrien amenaçar la seva vida. El producte de la sang també s'ha d'assegurar que estigui lliure del virus anomenat *citomegalovirus*.
- Altres tractaments de suport:
  - **Profilaxi antiinfecciosa.** Poden ser necessaris antibiòtics preventius per protegir de les infeccions que el sistema immunitari del nadó és incapaç de gestionar. La majoria d'aquests antibiòtics es poden administrar per via oral.
  - **Tractament amb immunoglobulines.** Les immunoglobulines són uns anticossos protectors que produeixen els *limfòcits B* i que no tenen els nadons amb **IDCG**. La seva administració mensual per via intravenosa o setmanal per via subcutània proporciona al nadó més protecció contra les infeccions.

Com es tracta la IDCG?

El tractament més freqüent per a la **IDCG** consisteix a corregir o substituir el sistema immunitari del nadó mitjançant un trasplantament de les cèl·lules mare d'una persona donant sana. Les cèl·lules anomenades *mare* de la medul·la òssia es converteixen en tots els tipus de cèl·lules sanguínies, incloent-hi els *limfòcits B* i *T*. En el trasplantament, aquestes cèl·lules s'obtenen d'una persona sana i compatible, i es passen al nadó a través d'una vena. Les noves cèl·lules produeixen limfòcits funcionals que permeten corregir el defecte de la **IDCG**. Això s'anomena *trasplantament de medul·la òssia* o *de cèl·lules mare*. El donant ideal per a un infant amb **IDCG** és un germà o germana totalment compatible. Un trasplantament de medul·la òssia o de sang del cordó umbilical compatibles d'un donant no emparentat és una altra manera de tractar amb èxit una **IDCG**. Quan no es disposa d'un donant totalment compatible també és possible aconseguir resultats excel·lents utilitzant un donant emparentat parcialment compatible, com un progenitor. En alguns casos, segons el gen alterat que ha causat la **IDCG** en el nadó, hi ha altres tractaments possibles dels quals us n'ha d'informar l'especialista. Totes aquestes opcions de tractament s'han de dur a terme en un centre mèdic amb especialistes en immunologia pediàtrica.

Què causa una IDCG?

Hi ha diverses formes diferents d'**IDCG**. Pot ser d'aparició espontània o que un o els dos pares siguin portadors sans de la malaltia i passin el seu gen alterat al nadó.

- **Aparició espontània:** de vegades el gen **IDCG** apareix per primera vegada en el nounat sense ser transmès pels progenitors. De fet, en la majoria dels casos d'infants nascuts amb **IDCG** no hi ha altres casos coneguts d'**IDCG** en la família.
- **La mare és portadora d'un gen alterat:** un gen defectuós transmès de la mare al seu fill és la causa més comuna d'**IDCG** en els infants de sexe masculí. Aquests nens tenen una immunodeficiència combinada greu lligada al cromosoma X.
- **Els dos progenitors són portadors:** altres tipus d'**IDCG** són causades per dues còpies d'un gen defectuós: una còpia del gen defectuós transmès per la mare i l'altra pel pare. En aquest cas, els pares que només porten una còpia del gen alterat d'**IDCG** són sans, però quan el nadó hereta les dues còpies alterades, una de cada progenitor, la funció dels *limfòcits T* i *B* es veu alterada greument. Llevat que ja hagi nascut un nadó amb **IDCG** a la família, no podeu saber de cap manera si podeu ser portadors d'un gen que causi una **IDCG**. Independentment del gen o gens que causin que el nadó pateixi una **IDCG**, és essencial la intervenció precoç per millorar-ne el pronòstic.

Assessorament genètic

Els especialistes miraran d'identificar el gen causant de la **IDCG** del nadó. En el cas que es detecti que és una **IDCG** lligada al cromosoma X i que la mare sigui la portadora del gen alterat, s'ha de valorar si altres familiars femenins de la mare, com les germanes, també en són portadores. En cas que tots dos progenitors sigueu portadors d'una còpia d'un gen alterat d'**IDCG**, els vostres germans i germanes també podrien ser portadors del gen i cal fer-ne l'estudi. Saber si sou portadors d'un gen alterat us permetrà prendre decisions en cas de voler tenir més fills. Si és el vostre cas, és convenient que demaneu assessorament genètic el més aviat possible.

Suport

És normal que us sentiu angoixats en saber que el nadó pateix una malaltia greu com la **IDCG**. Les visites mèdiques seran freqüents i en determinats moments podeu tenir moltes proves i procediments. Cal que procureu mantenir una bona salut física i emocional per poder donar el suport necessari a la vostra criatura. És recomanable buscar fonts de suport entre familiars, amics, professionals i associacions de pacients i famílies. Podeu parlar amb altres famílies que han viscut experiències similars a través dels professionals i les associacions. És important que contacteu amb el vostre equip mèdic especialitzat sobre possibles dubtes durant el diagnòstic o el tractament. El suport psicològic us pot ajudar durant tot el procés.

Important: el cribratge neonatal de la IDCG salva vides!

El diagnòstic precoç de la **IDCG**, dut a terme mitjançant la prova del taló, ha permès iniciar les actuacions d'una manera molt ràpida i millorarà el pronòstic de la malaltia del nadó.

Per saber-ne més

Disposeu d'informació addicional i altres recursos a:

- **Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques (UPIIP) de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron** – www.upiip.com. Unitat de referència en IDP al nostre país amb àmplia experiència en el diagnòstic i tractament dels pacients amb **IDCG**.
- **Barcelona PID Foundation** – www.pidfoundationbcn.org. Fundació constituïda per professionals i pacients i familiars especialitzada en l'atenció integral de les IDP.
- **Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (ACADIP)** – www.acadip.org. Associació de pacients i familiars orientada al suport dels pacients i les seves famílies i a la millora de la seva qualitat de vida.

/Salut
Generalitat de Catalunya
Vall d'Hebron Barcelona Campus Hospitalari
PID FOUNDATION Barcelona