

Protocol

Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu

*Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria. Servei d'Hematologia i Oncologia
Pediàtriques. Servei d'Immunologia. Àrea de Genètica Clínica i Molecular*
Versió 5 | Data Juny 2026

El present protocol recull de manera pràctica l'actuació dels diferents professionals implicats en l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal positiu d'immunodeficiència combinada greu.

S'han subratllat en groc els canvis incorporats a aquest protocol pel que fa a versions prèvies.

1. Justificació

Els errors congènits de la immunitat (ECI) són un grup de més de 500 malalties amb alteració quantitativa i/o funcional dels diferents mecanismes implicats en la resposta immunitària. Es classifiquen en 10 grans grups segons les seves característiques. Les immunodeficiències combinades greus (IDCG) són les formes més greus d'ECI.

Tot i no ser la forma més freqüent d'ECI (suposen un 10-15% del total), les IDCG són importants atesa la seva gravetat i al fet que, sense un diagnòstic i tractament precoç, duen molt freqüentment a la mort del pacient abans de l'any de vida. La seva prevalença al nostre país és calcula de 1/35.000-1/40.000 nounats vius, pel que se suposa el naixement d'1 a 2 nadons amb aquesta malaltia cada any.

Des de l'any 2008, disposem d'una tècnica de diagnòstic precoç comú per a les diferents formes genètiques d>IDCG aplicable a la prova de sang seca de taló basada en la detecció dels T-cell Receptor Excision Circles (TREC), que s'ha demostrat com una eina no invasiva útil per investigar la producció de cèl·lules T pel timus i permet el cribatge de les IDCG de manera universal. Les dades aportades en els diferents programes estatals o nacionals on s'aplica demostren la seva utilitat en el diagnòstic i el tractament d'aquests pacients amb un augment significatiu de la supervivència gràcies a l'aplicació precoç del trasplantament de progenitors hematopoètics (40-60% vs 96%) i un percentatge de falsos positius i negatius molt baix.

Fruit dels esforços conjunts dels diferents actors implicats, pacients, professionals i administració, l'any 2017 Catalunya va ser el primer sistema sanitari a Europa en iniciar de manera universal el cribatge de

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribratge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

les IDCG. L'Hospital Infantil del Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus va ser reconegut pel Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya com a Unitat de Referència per al cribratge neonatal de la immunodeficiència combinada greu i, per aquest motiu, és el receptor de tots aquests pacients. L'any 2019 es van incloure en aquest programa els nadons nascuts a Andorra, que també es reben al nostre centre en cas d'un resultat positiu.

2. Objectiu

Descriure el circuit per a l'atenció dels nens amb prova de taló positiva en el cribratge neonatal universal de les immunodeficiències combinades greus.

3. Professionals implicats

Professionals que atenguin pacients amb un cribratge neonatal positiu per a la immunodeficiència combinada greu.

4. Població diana

Pacients pediàtrics amb un cribratge neonatal positiu per a la immunodeficiència combinada greu.

5. Descripció del protocol

5.1. ¿COM PROCEDIR DAVANT UN RESULTAT POSITIU DE CRIBRATGE NEONATAL?

a. IDENTIFICACIÓ I CITACIÓ DELS PACIENTS

En qualsevol cas de nou-nat amb una prova de cribratge neonatal per a la immunodeficiència combinada greu mitjançant la detecció de TREC a sang de taló POSITIVA (< 15 còpies /microlitre), els facultatius del laboratori de cribratge neonatal de la Secció d'Errors congènits del metabolisme (IBC) del Hospital Clínic de Barcelona, contactaran activament amb la Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria (UPIIP), Hospital Universitari Vall d'Hebron, en un període no superior a les 72 hores de la detecció del resultat positiu i a través d'un correu electrònic a tot l'equip responsable, amb la informació corresponent al nado i les dades de contacte. En aquest moment, l'equip UPIIP contactarà amb la família del nadó per citar-lo a consulta. En aquest mateix sentit, des de la UPIIP es remetrà al pediatre de primària del pacient la informació escrita corresponent i generada per aquest motiu. Els pacients i la seva família es citaran en un període no superior als 10 dies amb els següents especialistes: pediatre/a, infermera clínica i psicòloga. En el cas que no es pugui localitzar el pacient després de 3 dies laborables complets d'intentar contacte telefònic, es posarà en marxa un circuit amb notificació a la Unitat de Treball Social del nostre centre i a l'Agència de Salut Pública per a engegar les mesures necessàries ja que es considerarà el cas com una emergència mèdica.

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribratge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

b. PRIMERA VISITA I PROVES A REALITZAR

El pacient haurà d'acudir a les consultes externes de la UPIIP. A la primera visita es realitzarà:

- Informació als familiars del significat del cribratge positiu i de les possibilitats diagnòstiques segons resultats.
- Una entrevista completa a la família per recollir antecedents familiars d'interès, presència o no de consanguinitat o d'altres casos d'immunodeficiència.
- Exploració física amb antropometria i història clínica completa.
- Estudi analític complet en el nounat mitjançant punció venosa (al SAP es disposarà d' un preconfigurat amb el nom de "RAPID IDCG" que inclourà totes les proves). Els primers resultats de hemograma s'obtenen aquest mateix dia i els resultats definitius en 8-9 dies.
- Estudi de citomegalovirus i purines i pirimidines en orina.
- Atenció psicològica: s'oferirà suport en tot el procés a la família atès l'impacte que pot produir la notícia del diagnòstic d'un fill amb IDCG i el tractament que requereix.
- Es recomanaran mesures higiènico-preventives i es contraindicarà l'alletament matern (si la sospita d'IDCG és elevada) fins disposar dels resultats.
- S'oferirà al pacient telèfon i correu de contacte del personal sanitari implicat, així com les indicacions sobre les manifestacions clíniques per les que ha de consultar.

c. SEGONA VISITA. DIAGNÒSTICS POSSIBLES I ACTITUD DAVANT ELS MATEIXOS

c.1. Resultats normals.

Es considerarà que els resultats de cribratge neonatal corresponen a un fals positiu i es donarà l'alta del pacient que seguirà els controls habituals per pediatre de zona. Es lliurarà un informe clínic amb aquesta informació per a la família i el pediatre d'atenció primària.

c.2. Immunodeficiència combinada greu o síndrome d'Omenn.

Després de la notificació a la família que el seu fill pateix una IDCG i que és necessitarà la realització d'un trasplantament de progenitors hematopoètics (TPH) o teràpia gènica, es posaran en marxa una sèrie de mesures preventives (a casa o dins de l'hospital) juntament amb la comunicació del cas a la Unitat de TPH del Servei d'Oncologia i Hematologia. Es realitzarà l'inici de la recerca de donant de progenitors hematopoètics pel TPH segons el protocol corresponent. Es valorarà la possibilitat de teràpia gènica en aquells casos en que estigui indicat.

Es lliurarà un informe clínic amb aquesta informació per al pediatre d'atenció primària. Es realitzarà en aquest moment extracció de DNA del nadó i els seus pares (previ consentiment informat escrit) per a estudi genètic

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

de les causes de IDCG mitjançant panells de seqüenciació genòmica, així com els estudis funcionals pertinents i estudi d'histocompatibilitat per iniciar la cerca de donant. A més, s'extrauran estudis microbiològics a la mare del nadó (serologies IgG HIV1-2, HTLV I-II, VHS 1 i 2, toxoplasma, VHC, VHA, treponema (CLIA), VHB anticore i antiperfície, IgG i IgM per varicel·la, VEB, CMV i PCR d'HIV, VHB i VHC per poder interpretar els estudis pre-trasplantament del nou-nat, si s'escau. Es minimitzaran les extraccions; seran les definides com a estrictament necessàries per l'equip en coordinació amb la IPA de la UPIIP. Es valorarà sempre que es pugui l'extracció de mostres no sanguínies com, per exemple, frotis de mucosa jugal per a estudis genètics o determinació d'HLA (per realitzar aquesta prova se sol·licita la torunda especial a banc de sang i es remet per via habitual amb una petició a SAP d'HLA en mucosa jugal).

Les mesures preventives a realitzar fins que es realitzi el TPH estan incloses al protocol d'acollida de la unitat de TPH o es detallen a continuació:

- Aïllament a l'hospital (i preferiblement en una habitació d'aïllament amb pressió positiva) i en una planta amb infermeria especialitzada per a la cura d'aquests pacients. A més:

- Els pacients no han d'esperar en àrees obertes quan requereixin atenció mèdica (radiologia, urgències...)
- El personal que els atengui ha de fer higiene de mans estricta i utilitzar bata, guants i mascareta.
- Es minimitzaran les visites i/o entrada de professionals que no siguin estrictament necessaris.
- El personal que atengui aquests pacients i els potencials visitants, han d'estar lliures d'infecció (refredats, grip, herpes labial, etc.)
- Es farà la higiene del pacient amb aigua filtrada o estèril, us d'oli d'ametlles estèril, esponges d'un sol us, i s'evitaran les tovallolletes o cremes del domicili.
- Poden tenir ninots de drap o mantes amb una neteja prèvia rutinària.
- S'ha de mantenir l'habitació en condicions higièniques i no es pot emmagatzemar menjar ni roba mullada.

En casos molt concrets es podria valorar l'hospitalització a domicili (si no hi ha altres convivents a banda dels progenitors (especialment germans), es poden assegurar unes mesures d'higiene correctes, el domicili està pròxim a l'hospital, hi ha un desig exprés de la família i no existeix una barrera idiomàtica significativa). Caldrà valorar la idoneïtat del domicili i condicions de salubritat abans de plantejar aquesta opció: condicions d'habitabilitat, equipament, règim habitatge, estabilitat, serveis bàsics, ubicació, barreres...Consulteu aquestes recomanacions en annexos.

- Tractament substitutiu amb gammaglobulina inespecífica per via intravenosa o subcutània a partir de les 2-3 setmanes de vida.

- Inici de profilaxi front *Pneumocystis jirovecii* amb trimetoprima-sulfametoxazol oral (a partir de les 4 setmanes de vida i a dosi de 5mg/kg/dia administrat 3 vegades per setmana), profilaxi antiviral amb aciclovir oral

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb criatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

(1000mg/m²/dia administrat 2 o 3 vegades al dia) i profilaxi antifúngica amb fluconazol oral (6 mg/kg/48h en menors d'1 mes i 6mg/kg/dia > 1 mes).

- Contraindicació de l'alletament matern en tots els casos independentment de si la mare és IgG positiva a CMV. Aquesta mesura es basa en la impossibilitat de controlar un possible contagi matern posterior i minimitzar al màxim la transmissió de CMV al noutat. **Es lliurarà a la mare un inhibidor de la lactància materna: cabergolina 2mg (½ comp cada 12 h durant 2 dies) i caldrà fer interconsulta per al seguiment del puerperi amb la llevadora per a fer la primera visita als 10 dies post part:**

- Sol·licitarem una primera visita en CEX Obstetrícia llevadora, monogràfic obstetrícia i en comentaris posarem "postpart i n° habitació i unitat".

- Trucarem al 4279 o 2657 (extensions CEX llevadores) per avisar que s'ha sol·licitat la visita per aquesta pacient.

- En el cas de precisar hemoderivats, caldrà que siguin irradiats.

- Inici de profilaxi amb nirsevimab (IM) (dosi única 50mg si <5Kg o dosi única 100mg si > 5kg de pes) en l'època d'epidèmia de virus respiratori sincital.

- Inici de la recerca de donant de progenitors hematopoètics pel TPH segons el protocol corresponent. Es valorarà la possibilitat de teràpia gènica en aquells casos en que estigui indicat.

c.3. Síndromes associades a limfopènia.

Citació als diferents especialistes (genètica, cardiologia...) en el cas de nounats amb sospita de síndrome associada a immunodeficiència segons els protocols interns del centre per a un seguiment conjunt del pacient.

c.4. Limfopènia T de causa no coneguda.

Es realitzarà seguiment clínic i analític a les consultes de la UPIIP. Es valorarà individualment la necessitat de profilaxi antiinfecciosa, gammaglobulina inespecífica i els estudis complementaris a realitzar.

d. ALTRES

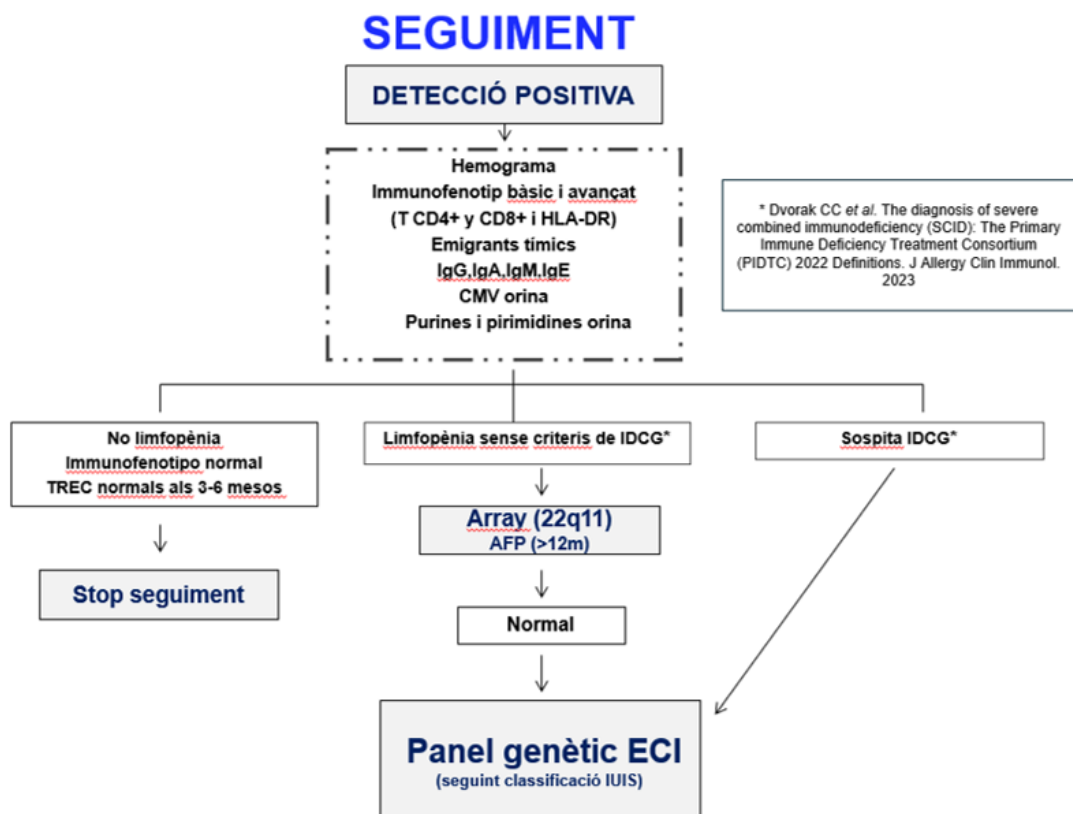
- Es registraran les dades de tots els pacients amb un resultat positiu del criatge, així com el diagnòstic definitiu i la seva evolució clínica.

- Es guardarà una mostra de sang dels pacients amb diagnòstic definitiu d'IDP o limfopènia no coneguda a la col·lecció d'Immunologia del Biobanc del VHIR previ consentiment informat dels tutors legals del pacient.

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribratge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

- Es realitzarà un programa de formació específica en IDCG i cribratge neonatal a la infermeria de la planta d'hospitalització on s'ubiquin aquests pacients a càrrec de la infermera de pràctica avançada de la UPIIP.
- La UPIIP informará al laboratori de cribratge neonatal del diagnòstic final de tots els pacients amb un resultat positiu al cribratge mantenint sempre la confidencialitat del pacient segons la llei de protecció oficial de dades.
- En els casos de pacients amb IDCG o d'altres malalties genètiques detectades gràcies a aquest programa de cribratge, es remetran els progenitors a la unitat de consell preconcepcional per a un assessorament genètic adequat

6. . Algoritme d'actuació



Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

7. Documents relacionats (protocols, procediments i altres documents amb què es vincula)

Títol document	Codi
Seguiment post-TPH del pacient amb IDP	www.upiip.com
Protocol d'acollida unitat de TPH	https://documents.vallhebron.com/login
Recomanacions del Great Ormond Street Hospital per a l'hospitalització a domicili	https://www.gosh.nhs.uk/
Protocol inhibició lactància en cas de dol perinatal	https://documents.vallhebron.com/login

8. Referencies

1. Verbsky J, Baker MW, Grossman WJ, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency; the Wisconsin experience (2008-2011). *J Clin Immunol*. 2012;82-88.
2. Kwan A, Abraham RS, Currier R, Brower A, Andruszewski K, Abbott JK, et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiency in 11 screening programs in the United States. *JAMA*. 2014;729-38.
3. Van der Spek J, Groenwold RHH, van der Burg M, et al. TREC based newborn screening for severe combined immunodeficiency disease: a systematic review. *J Clin Immunol*. 2015;416-30.
4. Ding Y, Thompson JD, Kobrynski L, Ojodu J, Zarbalian G, Grosse SD. Cost-Effectiveness/Cost-Benefit Analysis of Newborn Screening for Severe Combined Immune Deficiency in Washington State. *J Pediatr*. 2016;127-35.
5. Dorsey MJ, Dvorak CC, Cowan MJ, Puck JM. Treatment of infants identified as having severe combined immunodeficiency by means of newborn screening. *J Allergy Clin Immunol*. 2017;733-742.
6. Audrain M, Léger A, Hémond et al. Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency: Analytic and Clinical Performance of the T Cell Receptor Excision Circle Assay in France (DEPISTREC Study). *J Clin Immunol*. 2018;778-786.
7. King J, Hammarström L. Newborn Screening for Primary Immunodeficiency Diseases: History, Current and Future Practice. *J Clin Immunol*. 2018;56-66.
8. Puck JM. Newborn screening for severe combined immunodeficiency and T-cell lymphopenia. *Immunol Rev*. 2019;241-252.
9. Amatuni GS, Currier RJ, Church JA, et al. Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency and T-cell Lymphopenia in California, 2010-2017. *Pediatrics*. 2019;143.
10. Currier R, Puck JM. SCID newborn screening: What we've learned. *J Allergy Clin Immunol*. 2021;417-426.

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

11.Dvorak CC et al.The diagnosis of severe combined immunodeficiency (SCID): The Primary Immune Deficiency Treatment Consortium (PIDTC) 2022 Definitions. J Allergy Clin Immunol.2023:539-546.

12.Lev A et al. Lessons Learned From Five Years of Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency in Israel. J Allergy Clin Immunol Pract.2022:2722-2731.

13.Speckmann C et al. Prospective Newborn Screening for SCID in Germany: A First Analysis by the Pediatric Immunology Working Group (API). J Clin Immunol.2023:965-978.

14.Argudo-Ramírez A, Martín-Nalda A et al.. SCID newborn screening: seven-year performance and outcomes including T-cell lymphopenia in Catalonia (Spain). Front Immunol.2026:17.

9.Traçabilitat

Elaborat	Revisat	Validat
Nom/ càrrec: Andrea Martín Nalda, facultativa especialista Sònia Galindo Maycas, infermera referent Servei/comissió; Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria Adreça de referència: Assistencial. HI	Nom/ càrrec: Jacques G. Rivière, facultatiu especialista Anna Jimenez, facultatiu especialista Gilma Acosta, psicòloga general sanitària Servei/comissió: Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria Adreça de referència: Assistencial. HI	Nom/ càrrec: Pere Soler Palacín, cap de Servei de Pediatria Servei/comissió: Servei de Pediatria Adreça de referència: Assistencial. HI
Data: Juny 2026	Data: Juny 2026	Data: Juny 2026

No es garanteix la validesa d'aquest document una vegada imprès. La versió vigent està disponible en format electrònic al servidor.

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribratge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

10. Històric d'actualitzacions

Freqüència d'actualització programada cada 3 anys		Propera actualització 2029	
Versió	Motiu de l'actualització	Responsable d'aprovació de la versió	Data de tancament de la versió
1	Protocol de nova creació	Pere Soler Palacín	2017
2	Actualització del protocol de seguiment	Pere Soler Palacín	2019
3	Actualització de les profilaxis	Pere Soler Palacín	2023
4	Actualització en contraindicació LM i proves complementàries	Pere Soler Palacín	2025
5	Actualització dels estudis microbiològics de les mares i mesures d'aïllament a l'hospital i al domicili	Pere Soler Palacín	2026

11. Annexos

1. Full d'informació pels pares d'un nadó amb resultat positiu a la prova de taló pel cribratge de la IDCG.

2. Full d'informació pels pares d'un nadó amb resultat suggestiu d'IDCG.

3. Recomanacions per a l'hospitalització a domicili.

ANNEX 1. FULL D'INFORMACIÓ PELS PARES D'UN NADÓ AMB RESULTAT POSITIU A LA PROVA DE TALÓ PEL CRIBRATGE DE LA IDCG

El cribratge neonatal de la immunodeficiència combinada greu (IDCG) i d'altres malalties associades amb limfopènia de cèl·lules T.

El nadons en néixer, tot i semblar sans, poden tenir algun problema de salut. És per aquest motiu que als pocs dies de néixer se sotmeten al cribratge d'una sèrie de malalties que podrien posar en risc la seva vida. Aquesta prova es fa agafant unes gotes de sang del taló i permet detectar malalties greus que han de ser tractades el més aviat possible. Una de les proves dutes a terme és per detectar problemes en el sistema immunitari i en el cas del seu nadó aquesta prova ha sortit anormal o no ha donat un resultat clar, i per tant cal realitzar tan aviat com sigui possible proves addicionals.

Què significa tenir un resultat anormal d'aquesta prova del cribratge neonatal?

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

La prova de cribatge mostra que el seu nadó pot tenir un número baix d'un tipus de glòbuls blancs, els anomenats "cèl·lules T". Els números baixos de cèl·lules T poden estar associats amb una malaltia genètica anomenada immunodeficiència combinada greu o IDCG, que posaria al seu nadó en risc extrem a patir infeccions greus, potencialment mortals. La prova de cribatge per si sola no pot ser utilitzada per fer un diagnòstic d'IDCG, per la qual cosa cal una nova anàlisi de sang per determinar si el seu nadó pateix aquesta malaltia. rebrà instruccions per part de l'equip de metges especialistes per a extreure una nova mostra de sang del seu nadó el més aviat possible.

Què és una immunodeficiència combinada greu o IDCG?

Les IDCG afecten a 1/35.000-40.000 nounats i són un conjunt de més d'una vintena de trastorns genètics diferents, tots els quals donen lloc a una falta de desenvolupament de les cèl·lules T i a una incapacitat per produir anticossos protectors. La majoria dels nadons amb IDCG semblen sans al principi perquè el sistema immunitari de la mare els protegeix de les infeccions durant les primeres setmanes de vida. No obstant això, sense tractament, fins i tot infeccions comunes poden ser potencialment mortals. Si el seu nadó té una IDCG s'iniciarà un pla de tractament que l'ajudarà a prevenir les infeccions i establirà un sistema immunitari funcional.

Quins altres problemes del sistema immune podria tenir el meu nadó?

A més de la IDCG, la prova de cribatge neonatal també detecta altres malalties associades amb un baix número de cèl·lules T. Aquestes sovint no són tan greus com la IDCG, però és important diagnosticar-les i poder tractar-les. Tot i que aquestes malalties són del sistema immunitari, no estan relacionades amb el VIH-SIDA i no són infeccioses.

Quin és el tractament de la IDCG i d'altres malalties associades amb limfopènia de les cèl·lules T?

El tractament més eficaç per a la IDCG és un trasplantament de medul·la òssia. Aquest tractament pot realitzar-se poc després del naixement i té una alta taxa d'èxit quan es realitza en els primers mesos de vida. Algunes de les altres malalties associades amb un baix número de cèl·lules T també seran tractades amb un trasplantament de moll d'os, mentre que d'altres poden ser tractades amb altres teràpies. El diagnòstic per part d'un equip d'experts en aquestes malalties determinarà quin tipus de tractament necessita el seu nadó.

Què hem de fer ara?

L'equip d'especialistes li indicarà on anar per prendre una nova mostra de sang del seu nadó. És important prendre aquesta nova mostra de sang tan aviat sigui possible, en un període no superior les dues setmanes. Els nadons amb una sospita de deficiència de cèl·lules T no han de rebre vacunes de virus vius (com la del rotavirus) fins a comprovar que el seu sistema immunitari és normal.

A qui puc trucar si tinc preguntes addicionals sobre el cribatge neonatal de la IDCG?

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb criatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

Per obtenir informació addicional sobre la IDCG i altres malalties associades amb limfopènia de cèl·lules T contacti amb:

Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències Pediàtriques (UPIIP) de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona: informacioidp@vallhebron.cat; Telèfon: 934893140. Telèfon de la infermera especialitzada: 638688285.

ANNEX 2. IMMUNODEFICIÈNCIA COMBINADA GREU (IDCG) - UNA GUIA PELS PARES DESPRÉS DEL DIAGNÒSTIC

El seu nadó només néixer va ser sotmès al criatge neonatal d'una sèrie de malalties que podrien afectar la seva salut. Com saben, els resultats de la prova de criatge neonatal indiquen un possible problema del sistema immunitari del seu nadó. Després que el seu metge va completar els estudis, es va descobrir que el seu nadó té una malaltia anomenada immunodeficiència primària (IDP). Les IDP o errors congènits de la immunitat (ECI) són un grup de més de 500 malalties amb alteració quantitativa i/o funcional dels diferents mecanismes implicats en la resposta immunitari. Afecten a 1 de cada 2.000 nounats vius. Més del 60% dels afectats es diagnostiquen en edat infantil i el 10% (les més greus) es poden diagnosticar al néixer mitjançant el criatge neonatal.

El tipus d'IDP que presenta el seu nadó es coneix com immunodeficiència combinada greu o IDCG. Entenem l'impacte que pot suposar el diagnòstic precoç d'una malaltia com aquesta a la seva família i que es poden produir episodis d'angoixa i un patiment emocional intens. Per això, es complementarà l'atenció mèdica amb un servei d'atenció psicològica específic de cara a ajudar-los a entendre el diagnòstic i el procés de tractament que implica tenir un fill afectat d'una IDCG. L'objectiu d'aquest suport psicològic serà vetllar pel seu benestar emocional i oferir un espai de contenció per tal de promoure una criança positiva, en paral·lel a iniciar un procés de tractament i cura del nadó.

Què és una immunodeficiència combinada greu o IDCG?

La IDCG és un rar trastorn greu del sistema immunitari que implica els limfòcits B i T, les cèl·lules blanques de la sang responsables de la lluita contra les infeccions causades per virus, bacteris i fongs. Els nadons amb IDCG neixen amb poc o cap sistema immune i estan en risc d'infeccions greus i recurrents, com la pneumònia o la meningitis. Sense tractament, fins i tot infeccions comunes poden ser potencialment mortals. Afecta a 1/35.000-40.000 nounats. Aquesta malaltia també és socialment coneguda com "nen bombolla" i pot afectar indistintament a nens o nenes. Tot i que la IDCG és un trastorn del sistema immunitari no està relacionada amb el VIH-SIDA. La IDCG no és una malaltia que pugui ser transmesa d'una persona a una altra.

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

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 en els seus primers mesos de vida. És important consultar amb el seu metge especialista qualsevol dubte que els pugui sorgir respecte a la malaltia o tractament del seu nadó. Hi ha disponibles programes d'atenció i suport psicològics per ajudar-los durant aquest procés. No dubtin en demanar-ho al seu centre.

Precaucions de seguretat

El seu metge especialista els donarà detalls del tractament del seu nadó però mentrestant hi ha una sèrie de mesures importants a tenir en compte per mantenir el seu nadó fora de perill d'infeccions:

1. El seu nadó ha de mantenir-se aïllat de qualsevol persona amb un refredat o una infecció.
2. Eviteu els llocs públics amb aglomeracions o grups grans de gent, sobretot espais tancats (centres comercials, transport públic, etc...).
3. Tothom ha de seguir un estricte rentat de mans o desinfectar-se les abans de tocar el nadó.
4. Evitar algunes vacunes: Les vacunes de virus vius, com el rotavirus, varicel·la, xarampió i poliovirus no han de ser administrades 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.
5. Les transfusions de sang o de plaquetes han de ser irradiats: Si un nadó diagnosticat amb IDCG necessita una transfusió de sang o de plaquetes, la sang ha de ser prèviament irradiada, el que significa que ha de ser exposat 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 dels virus anomenats citomegalovirus (CMV).

Altres tractaments de suport

-Profilaxi antiinfecciosa: Poden ser necessaris antibiòtics, antivirals i antifúngics preventius per protegir de les infeccions que el sistema immunitari del nadó és incapaç de gestionar. La majoria es poden administrar per via oral.

-Tractament amb immunoglobulines: Les immunoglobulines (Ig) són un important anticòs protector que produeixen els limfòcits B i que els nadons amb IDCG no tenen. La seva administració mensual per via intravenosa o setmanal per via subcutània proporciona al nadó una major protecció contra les infeccions.

Com es tracta la IDCG?

El tractament més comú per la IDCG és corregir o substituir el sistema immunitari del nadó mitjançant un trasplantament de les cèl·lules mare d'un donant sa. Les cèl·lules anomenades

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

cèl·lules mare productores de sang de la medul·la òssia es converteixen en tots els tipus de cèl·lules sanguínies, incloent els limfòcits B i T. En el trasplantament, aquestes cèl·lules s'obtenen d'una persona sana i compatible, i es donen 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/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 el donant totalment compatible no està disponible, també és possible aconseguir excel·lents resultats utilitzant un donant emparentat parcialment compatible, com un dels progenitors. En alguns casos, segons el gen alterat que ha causat la IDCG en el seu nadó, hi ha altres tractaments possibles dels que us n'informaran els metges especialistes. Totes aquestes opcions de tractament necessiten ser fetes en un centre mèdic especialitzat amb metges anomenats immunòlegs pediàtrics que tenen experiència amb aquestes malalties. Alguns tipus d'IDCG també es poden curar amb un tractament anomenada teràpia gènica.

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 alterat per a la IDCG apareix per primera vegada en el nounat sense ser transmès pels pares. De fet, en la majoria dels casos de nens nascuts amb IDCG no hi ha altres casos coneguts d'IDCG en la família.

- Heretada per part materna (cromosoma X): la mare és portadora d'un gen alterat que en el cas de tenir un fill de sexe masculí s'expressa (no en el cas de tenir un infant de sexe femení). Aquests nens tenen una immunodeficiència combinada greu lligada al cromosoma X (IDCG-XL).

-Els dos pares són portadors: és un tipus d'IDCG causades per 2 còpies d'un gen defectuós: 1 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 2 còpies alterades, es veu seriosament alterada la funció dels limfòcits T i B.

Assessorament genètic

Els seus metges miraran d'identificar el gen causant de la IDCG en el seu nadó. En el cas que es detecti que és una IDCG-X i que la mare és la portadora del gen alterat, altres familiars femenins de la mare, sobretot germanes, hauran de valorar si també són portadores. Si es descobreix que cada progenitor és portador d'una còpia d'un gen alterat d'IDCG, els germans i germanes dels pares també podrien estar en risc i caldria estudiar si també són portadors. Saber si una dona o una parella són portadors d'un gen alterat els permet prendre decisions a l'hora de tenir fills i poden demanar un assessorament genètic preconcepcional.

Suport

És normal que la família se senti angoixats en saber que el seu nadó pateix una malaltia greu com la IDCG. Les visites mèdiques seran freqüents i poden implicar moltes proves i procediments. Hi haurà

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

etapes dures i els pares i mares han de mirar de mantenir una bona salut física i emocional per poder donar el suport necessari al seu fill/a durant els tractaments. És important buscar fonts de suport i força entre la família, amics, professionals i associacions de pacients i familiars. Poden contactar amb altres famílies que han viscut les mateixes experiències a través dels professionals i les associacions de pacients i familiars i que poden ser una important ajuda.

És important que contactin amb el seu equip mèdic especialitzat davant de possibles dubtes durant el diagnòstic o tractament del seu nadó. El suport psicològic pot ajudar a la família a passar per aquesta dura etapa. No dubtin en demanar-ho al seu centre.

IMPORTANT: EL CRIBRATGE NEONATAL DE LA IDCG SALVA VIDES!

És important saber que el diagnòstic precoç de la IDCG, fet possible mitjançant el cribatge neonatal, ha proporcionat una actuació més precoç oferint el millor pronòstic del tractament pel seu nadó.

Recursos

Disposen 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 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.

ANNEX 3. RECOMANACIONS PER A L' HOSPITALITZACIÓ A DOMICILI (adaptat de les recomanacions del *Great Ormond Street Hospital*, Londres, Regne Unit)

Aïllament a casa

- Els cuidadors només poden sortir del domicili per motiu justificat (visites a l'hospital...). Hauran d'evitar el transport públic per aquests desplaçaments i utilitzar mascareta FFP2. No cal que portin mascareta al domicili excepte en cas de refredat o herpes labial i en aquest cas, es valorarà el confinament del/la cuidador/a.
- Es restringiran les visites al màxim. En el cas de visitants que haguessin d'acudir a domicili per una causa de força major, han de rentar-se estrictament les mans, portar mascareta quirúrgica protectora i no han de presentar cap infecció potencialment transmissible (refredats, grip, herpes labial)

Protocolo	Versión
Protocol per a l'atenció dels pacients amb cribatge neonatal d'immunodeficiència combinada greu positiu	5

- S'evitarà el contacte amb nens i nenes en edat escolar.
- Si hi ha exposició a varicel·la, xarampió, herpes labial o herpes zòster, cal **informar immediatament l'equip mèdic**.
- En cas que els convivents directes necessitin vacunació de vacunes vives inactivades, consulteu-ho amb l'equip mèdic responsable
- Cal rentar-se estrictament les mans amb sabó antibacterià a casa i de manera periòdica i sempre abans del contacte amb el nadó.

Neteja de la llar i bugada

- Es farà una neteja setmanal amb producte antibacterià de les superfícies de cuina.
- La pols domèstica habitual no es perjudicial: es recomana una neteja setmanal estàndard.
- Es imprescindible **evitar qualsevol tipus d'obres** i estar pendent que no apareguin **humitats** (risc d'infecció fúngica per *Aspergillus* spp).
- Pel que fa a la roba
 - Es farà canvi de roba al tornar del carrer i entrar al domicili.
 - Cal assecar-la completament (preferentment a l'interior amb bona ventilació).

Biberons

- Cal rentar-los amb aigua calenta i sabó. No s'assecaran sobre cel·luloses.
- Cal esterilitzar-los amb vapor (no s'utilitzaran sistemes tipus Milton pel risc de contaminació per *Pseudomonas aeruginosa*).
- Es prepararan amb llet en pols i aigua calenta (bullirem i deixarem refredar). No es pot fer servir aigua mineral.
- En el cas de preparar llet en pols per a diversos biberons, aquesta quantitat es pot conservar a la nevera durant 24 hores.