

LA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (ICG) Y EL TRASPLANTE

Saber más sobre una enfermedad y las opciones de tratamiento puede ayudarlo a tomar decisiones médicas informadas. Be The Match® puede ayudarlo a entender de qué manera se puede usar el trasplante para tratar a un niño con ICG.

PARA EMPEZAR, SIGA LEYENDO PARA INFORMARSE SOBRE

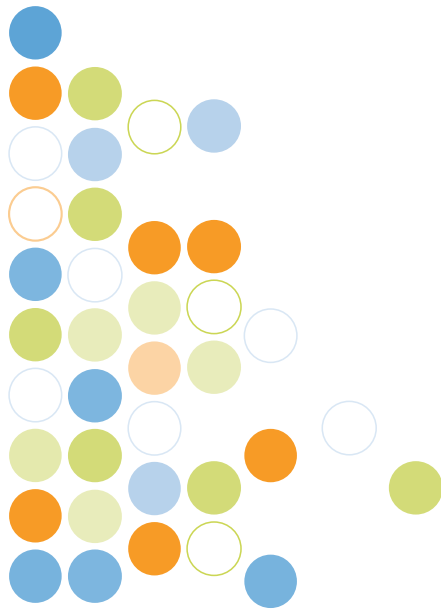
- De qué manera el trasplante puede tratar la ICG
- Si un trasplante es lo indicado para su niño con ICG
- De qué manera un médico especialista en trasplantes lo ayuda a decidir si un trasplante es adecuado para su hijo Preguntas para hacerle al médico
- Los resultados del trasplante para la ICG
- Otros tratamientos para la ICG Cómo tomar decisiones sobre el tratamiento

ACERCA DE LA INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (ICG)

La inmunodeficiencia combinada grave (ICG) engloba un grupo de trastornos hereditarios del sistema inmunitario. El sistema inmunitario está formado por células especiales, tejidos y órganos. Ayuda al cuerpo a combatir las infecciones. En estos trastornos, algunas de las células del sistema inmunitario que combaten las infecciones (linfocitos T y B) están ausentes o no funcionan bien. Los trastornos son hereditarios y están presentes al nacer.

Los bebés que nacen con ICG no aumentan de peso ni crecen a una velocidad saludable, lo que los médicos denominan *retraso del crecimiento*. Un niño con ICG tendrá muchas infecciones bacterianas, virales o micóticas graves que a menudo regresan después del tratamiento con fármacos. Si no reciben tratamiento, los bebés con ICG grave generalmente mueren a causa de las infecciones en menos de un año.

Estos trastornos son poco frecuentes. En los Estados Unidos, afectan a alrededor de uno de cada 100,000 bebés que nacen.¹ Hay unos 100 tipos distintos de ICG.



TIPOS DE ICG

Hay muchos tipos de ICG. Dos de los más comunes son la ICG clásica ligada al cromosoma X y la ICG con deficiencia de adenosina deaminasa (ADA).

ICG clásica ligada al cromosoma X: muchos pacientes con ICG tienen ICG clásica ligada al cromosoma X (a veces llamada la enfermedad del “niño en la burbuja”). Los pacientes con este tipo de ICG tienen muy pocos glóbulos blancos que funcionen para combatir las infecciones. Solo los varones pueden tener este tipo de ICG.

ICG con deficiencia de ADA: son pocos los pacientes con ICG que tienen ICG con deficiencia de ADA. Estos pacientes tienen niveles bajos de una molécula que combate las infecciones del organismo llamada ADA. Tanto varones como niñas pueden tener este tipo de ICG. Unas pocas formas de ICG con deficiencia de ADA no causan problemas hasta promediar la niñez, o hasta la adolescencia o incluso la adultez.

DE QUÉ MANERA EL TRASPLANTE PUEDE TRATAR LA ICG

La única cura conocida en este momento para la ICG es un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón. Un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón comienza con quimioterapia, con o sin radiación, para destruir las células enfermas y la médula ósea. El trasplante reemplaza las células formadoras de sangre enfermas con células sanas. El tipo de trasplante utilizado para la ICG se llama trasplante **alogénico**. En este tipo de trasplante se usan células formadoras de sangre sanas de un familiar, un donante no relacionado o una unidad de sangre umbilical.

Al comienzo del proceso del trasplante, el paciente recibe quimioterapia para preparar al organismo para el tratamiento. Entonces, se infunden las células de reemplazo en el torrente sanguíneo del paciente. Desde ahí, las células encuentran su camino hacia la médula ósea, donde comienzan a fabricar glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas sanas. Estos glóbulos blancos nuevos comenzarán a combatir las infecciones.

Todo el proceso, desde el inicio de la quimioterapia o radiación hasta el alta del hospital, puede durar desde semanas hasta meses, a lo cual siguen muchos meses de recuperación en el hogar.

Puntos clave:

- El trasplante es la única cura para la ICG en este momento
- Todos los trasplantes para la ICG son alogénicos

CÓMO SABER SI UN TRASPLANTE AYUDARÍA A SU HIJO CON ICG

Debido a que el trasplante alogénico es la única cura conocida para la ICG, es mejor realizar el trasplante lo antes posible. Esto se debe a que los pacientes con ICG corren riesgo de contraer infecciones potencialmente mortales. Además, los pacientes que han tenido infecciones graves pueden quedar demasiado débiles para recibir un trasplante.

Por estos motivos, los médicos recomiendan que los pacientes con ICG vean a un médico especialista en trasplantes en cuanto son diagnosticados.² Un médico especialista en trasplantes que es experto en ICG puede explicar los riesgos y beneficios del trasplante.

En general, los niños tienen mayores probabilidades de curarse con un trasplante si:

- El trasplante se hace enseguida, en los primeros meses de vida, si es posible
- El niño no tuvo infecciones graves o no presentó retraso del crecimiento
- El niño tiene un tipo de ICG con un funcionamiento normal de los linfocitos B

Punto clave:

- El trasplante tiene los mejores resultados cuando se hace pronto, en los primeros meses de vida del niño

DE QUÉ MANERA **UN MÉDICO ESPECIALISTA EN TRASPLANTES LO AYUDA A DECIDIR SI UN TRASPLANTE ES ADECUADO** PARA SU HIJO

Para averiguar si un trasplante es adecuado para su hijo, el médico especialista en trasplantes tendrá que realizarle un examen físico. El examen incluirá los pulmones, el corazón, el hígado, los riñones y el sistema nervioso. El médico especialista en trasplantes examinará también los antecedentes médicos del niño y el estado actual de su enfermedad.

Usted también se reunirá con otros miembros del equipo de atención médica. Un asistente social u otro profesional se reunirá con usted para hablar sobre sus preocupaciones relacionadas con el trasplante (por ejemplo, emocionales, económicas, relacionadas con el viaje, el alojamiento, su trabajo y/o la escuela). El asistente social puede ayudarlo a encontrar recursos para que usted y su familia reciban apoyo durante el proceso del trasplante.

Puntos clave:

- El médico especialista en trasplantes analizará muchos factores y sopesará los riesgos y beneficios del trasplante antes de recomendárselo
- Habrá un asistente social especializado en trasplantes disponible para ayudarlos a usted y a su familia brindándoles apoyo emocional y práctico

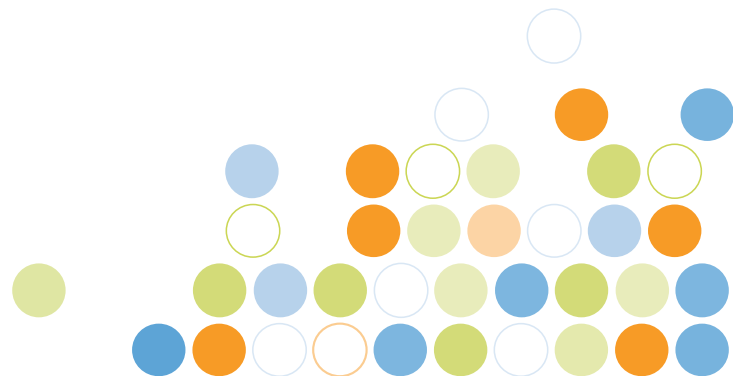
PREGUNTAS PARA HACERLE AL MÉDICO

Es importante que haga preguntas para que se sienta cómodo con los tratamientos que los médicos recomienden y para que así pueda tomar decisiones sobre el tratamiento de su hijo. Las preguntas que quizás desee hacerle al médico incluyen:

- ¿Cuáles son los riesgos de esperar o probar con otros tratamientos antes de un trasplante?
- ¿Mi hijo tiene algún factor de riesgo que pudiera afectar el resultado de un trasplante?
- ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de un trasplante? ¿Cómo pueden reducirse?
- ¿Qué puede decirme sobre la calidad de vida de mi hijo con un trasplante? ¿Y sin un trasplante?
- ¿Cómo podría cambiar la calidad de vida de mi hijo con el tiempo, después del trasplante?

Punto clave:

- No tema hacer preguntas, para así entender cuáles tratamientos son los adecuados para su hijo



LOS RESULTADOS DEL TRASPLANTE PARA LA ICG

Los datos sobre los resultados (información estadística sobre cómo les ha ido a los pacientes después de un trasplante) se usan para estimar los resultados del trasplante. Los datos sobre los resultados solo muestran de qué manera les ha ido a otros pacientes como grupo. Esta información no podrá decir con seguridad cómo le irá a su hijo. Solo puede darle una idea de cómo les ha ido a otros pacientes con una enfermedad y un tratamiento similares. No hay dos personas exactamente iguales, y su hijo puede responder al trasplante de manera diferente de otra persona. Pregunte al médico especialista en trasplantes de qué manera los datos sobre los resultados pueden aplicarse a la situación específica de su hijo. Afortunadamente, los resultados de los trasplantes han continuado mejorando con el tiempo.

Punto clave:

- En general, los resultados de los trasplantes son útiles, pero solo su equipo del trasplante puede decirle cuáles son sus probabilidades de que le vaya bien

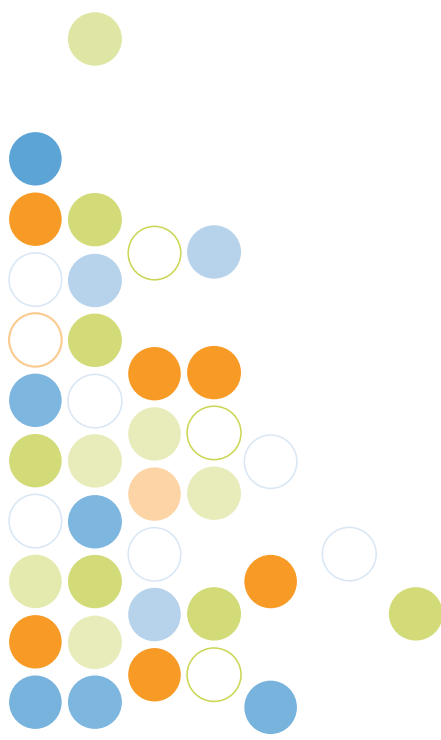
OTROS TRATAMIENTOS PARA LA ICG

El reemplazo del gen defectuoso por uno corregido en la ICG se llama **tratamiento génico**. En la actualidad, el tratamiento génico para la ICG todavía es experimental.

Otro tratamiento posible para la ICG con deficiencia de ADA se llama **tratamiento de reposición enzimática**. Utiliza una enzima (proteína) fabricada artificialmente para reponer la enzima faltante que causa la ICG con deficiencia de ADA. Esta enzima artificial puede a menudo permitir al paciente fabricar linfocitos T que combaten las infecciones, pero en general solo por poco tiempo.

CÓMO TOMAR DECISIONES SOBRE EL TRATAMIENTO

Es importante saber cuáles son todas las opciones de tratamiento disponibles para que pueda decidir qué es lo mejor para su hijo. Un médico especialista en trasplantes puede ayudarlo a entender los riesgos y los beneficios del trasplante en la situación específica de su hijo. Un médico especialista en trasplantes también puede ayudarlo a decidir entre el trasplante y otros tratamientos para la ICG.



OTROS RECURSOS QUE PUEDEN AYUDARLO A OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Be The Match cuenta con diversos recursos gratuitos para ayudarlo a informarse sobre el trasplante. Visite **BeTheMatch.org/patient-learn** y elija los recursos que más se ajusten a sus necesidades. Algunos que podrían resultarle útiles son:

- Webcast: *An Introduction to Marrow and Cord Blood Transplant (Introducción al trasplante de médula ósea y sangre de cordón)*
Folleto: *Transplant Basics (Información Básica Sobre El Trasplante)*
- Panfleto: *Understanding Transplant Outcomes Data (Qué significan los datos sobre los resultados de un trasplante)*

- Video: *Super Sam vs. the Marrow Monsters: A Guide to Bone Marrow Transplant for Children and Their Families (Súper Sam contra los monstruos de la médula: Guía sobre el trasplante de médula ósea para niños y sus familias)*

REFERENCIAS

1. Chan K, Puck J.M. *Development of population-based newborn screening for severe combined immunodeficiency (Desarrollo del examen del recién nacido basado en la población para la detección de inmunodeficiencia combinada grave)*. J Allergy Clin Immunol. 2005; 115(2): 391-398.
2. *Recommended Timing for Transplant Consultation (Momento recomendado para consultar sobre el trasplante)*. Directivas desarrolladas conjuntamente por el Programa Nacional de Donantes de Médula Ósea (National Marrow Donor Program)/Be The Match y la Sociedad Estadounidense para el Trasplante de Sangre y Médula Ósea (American Society for Blood and Marrow Transplantation, ASBMT). Disponible en: **marrow.org/md-guidelines**

La última revisión médica se realizó en 7/2013



EN CADA PASO, ESTAMOS AQUÍ PARA AYUDAR

Al transitar el proceso del trasplante, no estará solo. Be The Match® está listo para ayudar. Ofrecemos muchos programas y recursos gratuitos para apoyar a los pacientes, cuidadores y familiares, antes, durante y después del trasplante.

INFÓRMESE: **BeTheMatch.org/patient**

CORREO ELECTRÓNICO: **patientinfo@nmdp.org**

SOLICITE INFORMACIÓN: **BeTheMatch.org/request**

TELÉFONO: **1 (888) 999-6743**

Nuestros programas y recursos ofrecen ayuda en 11 idiomas, e incluyen personal bilingüe en español y traducción en más de 100 idiomas.

VISITA: **BeTheMatch.org/translations**



Para cada persona, la situación médica, la experiencia del trasplante y la recuperación son únicas. Siempre debe consultar a su propio equipo del trasplante o a su médico familiar con respecto a su situación. Esta información no pretende reemplazar, y no debe reemplazar, el criterio médico ni el consejo de un médico.