

HOJA INFORMATIVA DE SCID PARA PROVEEDORES DE ATENCIÓN PRIMARIA

PRUEBA DE DETECCIÓN DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (SCID) EN RECIÉN NACIDOS

El diagnóstico y tratamiento tempranos pueden corregir el mal funcionamiento del sistema inmunológico de los bebés con Inmunodeficiencia Combinada Grave (SCID, por sus siglas en inglés) y mejorar considerablemente su supervivencia. Este es un trastorno mortal, a menos que se detecte y trate antes de que se presenten infecciones mortales.

- Implementación en Carolina del Norte a fines de 2017
- **Prueba de detección de SCID**
 - Usa las mismas muestras de sangre seca que ya son recolectadas en los recién nacidos.
 - La prueba de TREC (**por sus siglas en inglés**) es un análisis que detecta el número de Círculos de Escisión de Genes del Receptor de Células T (TREC, que se producen durante la maduración normal de las células T, pero que están *ausentes o gravemente reducidos* en los bebés con SCID.
 - La prueba de TREC es muy sensible y tiene una tasa de falso positivo muy por debajo del 1%.
 - La prueba de TREC no diagnostica la SCID y se le darán indicaciones detalladas al proveedor de atención primaria del bebé cuando existan resultados anormales.
- **Condiciones que se han encontrado al hacer la prueba de detección de TREC bajos o ausentes:**
 - SCID típica (Typical SCID), debido a defectos que incluyen IL2RG (ligado al cromosoma X), ADA, IL7R, JAK3, RAG1, RAG2, DCLRE1C (Artemis), TCRD, TCRE, TCRZ, y CD45;
 - SCID parcial (Leaky SCID) o Síndrome de Omenn, debido a mutaciones en los genes de la SCID típica que no suprime completamente la función del gen;
 - SCID variable (Variant SCID), con células T continuamente bajas, pero sin defecto en un gen conocido de la SCID;
 - otras condiciones como el Síndrome Di George, Ataxia-telangiectasia y la Trisomía 21.

HOJA INFORMATIVA DE SCID PARA PROVEEDORES DE ATENCIÓN PRIMARIA

PRUEBA DE DETECCIÓN DE INMUNODEFICIENCIA COMBINADA GRAVE (SCID) EN RECIÉN NACIDOS

- **Seguimiento de una prueba de detección anormal**
 - Con el resultado de la prueba de detección del recién nacido, al proveedor de atención primaria se le brindarán recomendaciones detalladas, que **pudieran** incluir, entre otras:
 - evaluación inmediata del bebé por parte del proveedor de atención primaria;
 - instrucciones para compartir con los padres respecto a las precauciones necesarias para evitar el riesgo de una infección hasta que se complete la evaluación (es decir, hervir el agua corriente, evitar las vacunas de virus vivos);
 - ser el paciente referido rápidamente con un inmunólogo pediátrico para las pruebas de diagnóstico y una evaluación adicional.

- **Inmunólogos**
 - **Carolina's Medical Center, Charlotte, NC**
Teléfono: (704) 381-6803
Teléfono: (704) 355-4088 ext. 8125
 - **Duke University Medical Center, Durham, NC**
Teléfono: (919) 684-3204
Teléfono: (919) 970-7311
 - **University of North Carolina School of Medicine, Chapel Hill, NC**
Teléfono: (919) 962-5136
 - **Wake Forest University School of Medicine, Winston Salem, NC**
Teléfono: (336) 716-4843
Teléfono: (336) 716-7654

- **Recursos para obtener más información**
 - Coordinador de seguimiento de Prueba de Detección para Recién Nacidos (NBS) (919) 218-6460
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>
 - (920) Fundación de inmunodeficiencia para SCID
<http://primaryimmune.org/treatment-information/newborn-screening/>
 - (921) Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH)
<https://www.genome.gov/13014325>
 - (922) Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades
<http://www.cdc.gov/newbornscreening/scid.html>