



Inmunodeficiencias Combinadas Graves / Severas - IDCG/S -

Dr. Matías Oleastro

Jefe Clínica Médica en Inmunología
Servicio de Inmunología y Reumatología
Hospital Nacional de Pediatría
"Prof. Dr. Juan P Garrahan"
Buenos Aires, Argentina

Inmunodeficiencias Combinadas Graves - Severas

Abordaje diagnóstico - Manifestaciones

± HISTORIA FAMILIAR

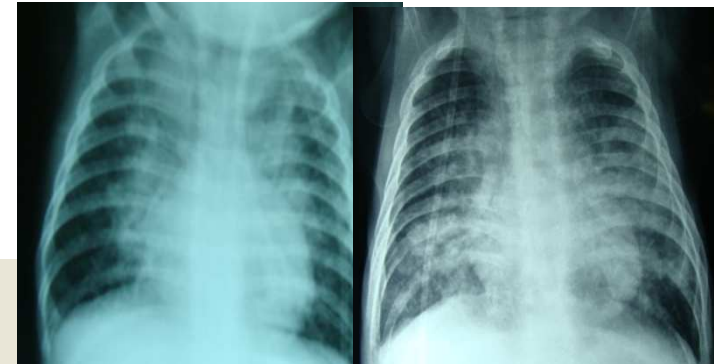
Lactante menor de 6 meses



CMV
Adenovirus
Influenza
Parainfluenza
VSR
Rotavirus
Pn jirovecii
BCG
Bacterias GP GN
Cryptosporidium
Mycrosporidium
Candida

- Malnutrición
- Atrofia linfoidea

Neumonitis Intersticial
(manifestaciones)



Infección por BCG
Local
Diseminada



Diarrea crónica

Candidiasis oral
Recurrente
Persistente

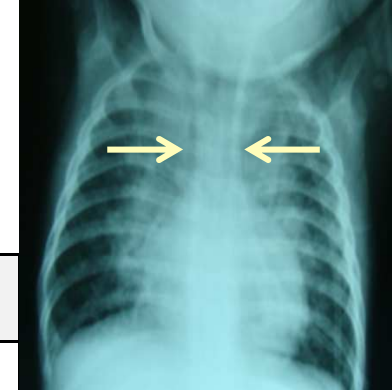


Inmunodeficiencias Combinadas Graves - Severas

Abordaje diagnóstico – Exámenes complementarios

✓ Radiografía: Ausencia sombra tímica

✓ Hemograma: Linfopenia absoluta (< 3000/μL)



RN	1 s - 2 m	2 - 5 m	5 - 9 m	9 - 15 m	15 - 24 m	2 - 5 a	5 - 10 a	10 - 16 a	adultos
4,8 (0,7-7,3)	6,7 (3,5 - 13,1)	5,9 (3,7 - 9,6)	6,0 (3,8 - 9,9)	5,5 (2,6 - 10,4)	5,6 (2,7-11,9)	3,3 (1,7 - 6,9)	2,8 (1,1 - 5,9)	2,2 (1,0 - 5,3)	1,8 (1,0 - 2,8)

✓ PTE: Agama- Hipogamaglobulinemia



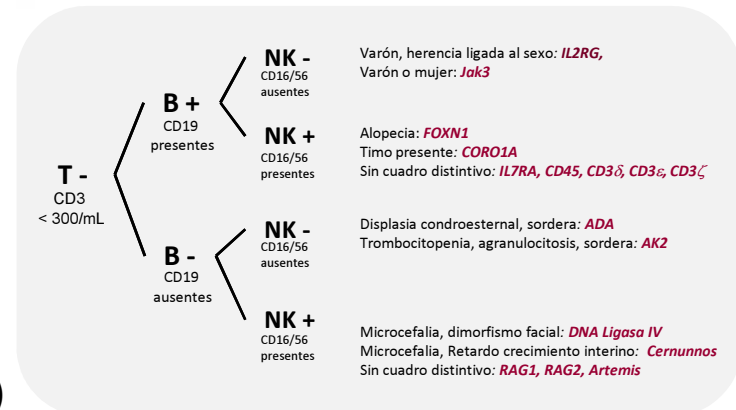
✓ Dosaje Igs → IgG, IgA IgM ↓

✓ Poblaciones linfocitarias:

Ausencia linfocitos T CD3, CD4, CD8

± Ausencia linfocitos B CD19

± Ausencia linfocitos NK CD16-56



✓ Biología Molecular: Secuenciación genes (ADN-ARN)

Inmunodeficiencias Combinadas Graves / Severa

Abordaje Terapéutico

CUIDADOS SOSTEN

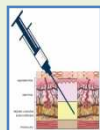
- ± Aislamiento
- Nutrición
- Higiene personal
- Cuidados ambientales
- Profilaxis medicamentosa
- Modificación calendario de vacunas: **suspensión**
- **Cuidados transfusionales (EICH)**

TERAPIAS de REPLANZO

- Inmunoglobulinas EV vs SC



- ADA-PEG



TRATAMIENTO DE LAS COMPLICACIONES

Cirugías – Drenajes
Antimicrobianos
ATB
Antimicóticos
Antivirales
Antiparasitarios

TRATAMIENTO CURATIVO

(Reconstitución Inmune)

- **Trasplante de Células Hematopoyéticas Progenitoras (TCHP)**
- Terapia génica (SCID-X, SCID-ADA)
- Trasplante de timo (Sme DiGeorge completo con IDCg)

Inmunodeficiencias Combinadas Graves / Severa

Abordaje Familiar

ASESORAMIENTO GENÉTICO - HEREDO – FAMILIAR

- **Posibilidades de Recurrencia en descendencia**
- **Diagnóstico prenatal**
- **Cuidados y pautas ante embarazo – parto – periodo neonatal**
- **Medicina Reproductiva – Diagnóstico genético preimplantacional**
Selección embrionaria (Donante – Hijo sano)

MUCHAS GRACIAS