



# **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 PRIMARIAS

## Clasificación

J Clin Immunol (2015) 35:696–726  
 DOI 10.1007/s10875-015-0201-1

ORIGINAL RESEARCH

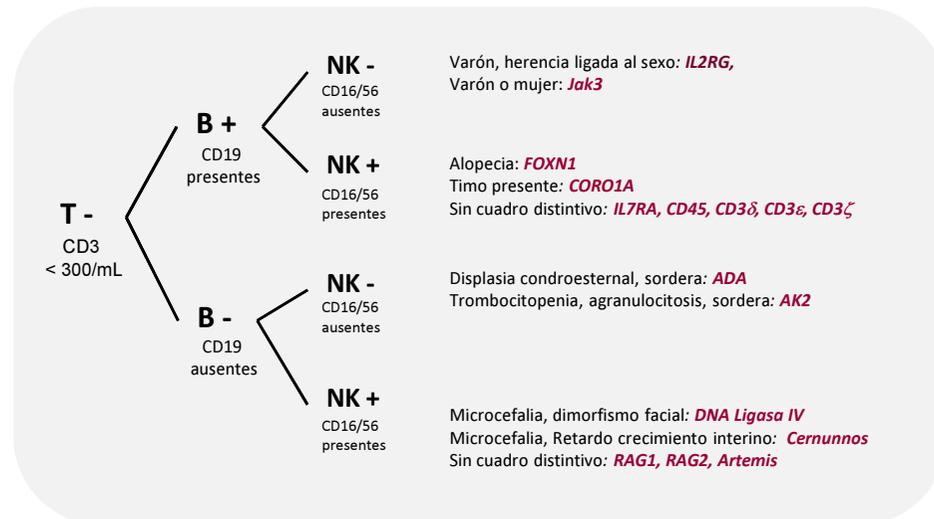
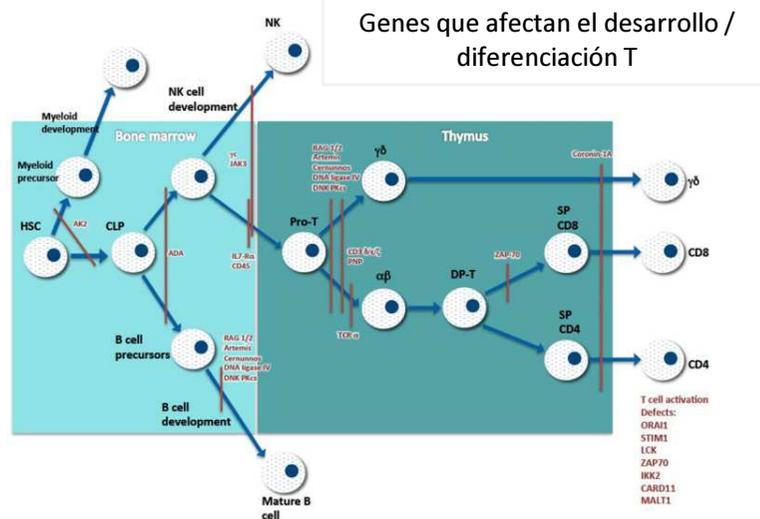
**Primary Immunodeficiency Diseases: an Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency 2015**

1. Inmunodeficiencias Combinadas (IDC)
2. IDP Asociadas a Síndromes
3. Deficiencias Predominantes de Anticuerpos
4. Enfermedades por Desregulación Inmune
5. Deficiencias Congénitas del Fagocito
6. Defectos de la Inmunidad Innata
7. Desórdenes Autoinflamatorios
8. Deficiencias del Sistema Complemento
9. Fenocopias de IDP

### Inmunodeficiencias Combinadas Graves - Severas

- Defecto del Linfocito T:  
Cuantitativo y/o funcional severo
- Defecto del Linfocito B (Ac)  
Cuantitativo y/o funcional
- ± Defecto del Linfocito NK  
Cuantitativo y/o funcional

- CD3+ autólogos < 300/μL
- Función CD3+ *in vitro* < 10 % de lo normal
- Incidencia: 1 : 50000 RNV
- Expectativa de vida < 1 – 2 años



# 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

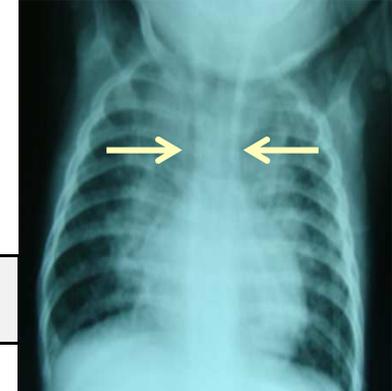


# Inmunodeficiencias Combinadas Graves - Severas

## Abordaje diagnóstico – Exámenes complementarios

✓ Radiografía: Ausencia sombra tímica

✓ Hemograma: Linfopenia absoluta (< 3000/ $\mu$ L)



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



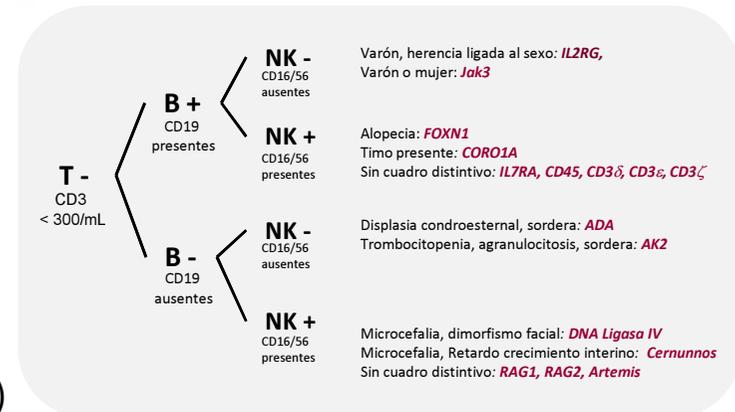
✓ Dosaje Igs → IgG, IgA IgM ↓

✓ 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

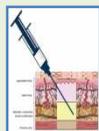
- ± Aislamiento
- Nutrición
- Higiene personal
- Cuidados ambientales
- Profilaxis medicamentosa
- Modificación calendario de vacunas: **suspensión**
- **Cuidados transfusionales (EICH)**

### 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**