



# IPOPI

INTERNATIONAL  
PATIENT ORGANISATION  
FOR PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES

## IMUNODEFICIENȚA COMBINATĂ SEVERĂ

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Publicarea acestei broșuri a fost posibilă datorită unui generos grant educațional din partea CSL Behring





# IMUNODEFICIENȚA COMBINATĂ SEVERĂ

Această broșură se adresează pacienților și familiilor acestora,  
și nu înlocuiește recomandările medicului imunolog



## **ALTE BROȘURI LA DISPOZIȚIA DUMNEAVOASTRĂ:**

- .AGAMAGLOBULINEMIA X-LINKATĂ
- .BOALA GRANULOMATOASĂ CRONICĂ
- .SINDROMUL DE HIPER IgM
- .SINDROMUL WISKOTT-ALDRICH
- .IMUNODEFICIENȚA COMUNĂ VARIABILĂ

Prima editie (2008) Grafic Project si printare Graphic Project & Printing: TIP, ALA snc (Italia) [www.tipolito-ala.it](http://www.tipolito-ala.it)  
Doua editie (2014) Graphic Project modernizare: [luisbordalo.com](http://luisbordalo.com) (Portugalia)



# IMUNODEFICIENȚA COMBINATĂ SEVERĂ

*Imunodeficiența Combinată Severă este o imunodeficiență rară, caracterizată prin absența combinată a funcției limfocitelor T și limfocitelor B. Există mai multe gene implicate, ale căror defecte produc Imunodeficiența Combinată Severă. Aceste defecte conduc la o susceptibilitate extremă la infecții foarte grave. Imunodeficiența Combinată Severă este considerată a fi cea mai gravă formă de imunodeficiență primară. Din fericire, există tratamente eficiente, cum ar fi transplantul de medular care poate vindeca boala, iar viitorul aduce promisiunea terapiei genetice.*

## DEFINIȚIE

Imunodeficiența combinată severă (SCID) este un sindrom rar și fatal, determinat de diverse defecte genetice caracterizate prin absența combinată a funcției limfocitelor T și a limfocitelor B (și în multe cazuri și a funcției limfocitelor natural killer sau a celulelor NK). Aceste defecte determină o susceptibilitate extremă la infecții foarte grave. În prezent se cunosc douăsprezece defecte genetice care cauzează SCID. Deși acestea variază în funcție de defectul specific care duce la apariția imunodeficienței, de unele analize de laborator și de modul de transmitere, toate se caracterizează prin deficiențe severe ale funcției celulelor T și B.

### Deficiența de lanț gamma comun al receptorilor pentru 6 diferite citokine

Cea mai frecventă formă de SCID, afectând aproximativ 45% din cazuri, este determinată de mutații la nivelul unei gene de pe cromozomul X, care codifică o componentă (sau lanț) a receptorului factorului de creștere a limfocitelor T și a unor receptori pentru alți factori de creștere. Această componentă se numește  $C\gamma$ , pentru lanțul gama comun. Mutațiile acestei gene determină un număr foarte mic de limfocite T și NK, asociat cu un număr crescut de limfocite B (așa numitul FENOTIP T-, B+, NK-). În ciuda numărului crescut de limfocite B, acestea nu funcționează, deoarece limfocitele T nu sunt capabile "să ajute"

## **Imunodeficiența Combinată Severă**

celulele B să funcționeze normal. Această boală se transmite recesiv X-linkat. Doar băieții au acest tip de SCID, iar femeile pot fi purtătoare de boală și au o șansă de 50% de a transmite defectul fiecărui fiu.

### **Deficiența de Adenozin Deaminază**

Un alt tip de SCID este consecința unor mutații la nivelul unei gene care codifică o enzimă numită adenozin deaminaza (ADA). ADA este esențială pentru funcția metabolică a numeroase celule ale corpului, dar în special a celulelor T. Absența acestor enzime conduce la o acumulare de produși metabolici toxici care duc la moartea celulelor. Deficitul de ADA este cea de a doua cauză de SCID, reprezentând 15% din cazuri. Dintre toate formele de SCID, sugarii cu acest tip de boală au cel mai scăzut număr de limfocite, numărul de celule B, T și NK fiind foarte scăzut. Această formă de SCID se transmite autozomal recesiv. Pot fi afectați atât băieții, cât și fetele.

### **Deficiența de Lanț Alfa al Receptorului IL-7**

Această formă de SCID apare ca urmare a mutațiilor unei gene situată pe cromozomul 5, care codifică o altă componentă a receptorului factorului de creștere, denumită lanțul alfa al receptorului IL-7 (IL-7R $\alpha$ ). Sugarii cu acest tip de boală au celule B și NK, dar nu au celule T. Chiar dacă sunt prezente, limfocitele B nu sunt funcționale datorită absenței limfocitelor T. Deficiența IL-7R $\alpha$  reprezintă a treia cauză de SCID și interesează 11% din cazurile cu SCID. Se transmite autozomal recesiv și afectează atât băieții, cât și fetele.

### **Deficiența de Janus Kinază 3**

Alt tip de SCID este cauzat de o mutație a unei gene localizată pe cromozomul 19, care codifică o enzimă prezentă în limfocite, numită Janus kinaza 3 (Jak3). Această enzimă este necesară pentru funcționarea mai sus menționatei C $\gamma$ . De aceea acești sugari au nivele ale limfocitelor T, B și NK similare celor din SCID-ul X-linkat, adică T-, B+, NK-. Modul de transmitere a bolii este autozomal recesiv, ambele sexe putând fi afectate. Deficitul de Jak3 interesează mai puțin de 10% din cazurile de SCID.

### Deficiența de lanțuri CD3

Alte trei tipuri de SCID se datorează mutațiilor de la nivelul genelor care codifică trei lanțuri proteice diferite ce formează o altă componentă a complexului de receptori ai celulelor T, CD3. Aceste mutații genetice, răspunzătoare de acest tip de SCID, determină deficiențe ale lanțurilor CD3 $\delta$ ,  $\epsilon$  sau  $\zeta$ . Modul de transmitere este autozomal recesiv.

### Deficiența de CD45

Alt tip de SCID apare ca urmare a mutațiilor la nivelul genei care codifică CD45, o proteină prezentă pe suprafața tuturor globulelor albe, necesară pentru funcționarea celulelor T. Această deficiență se transmite, de asemenea, autozomal recesiv.

### Alte cauze de SCID

Alte patru forme de SCID al căror defect molecular este cunoscut se datorează mutațiilor de la nivelul genelor care codifică proteinele necesare dezvoltării receptorilor de recunoaștere imună de pe celulele B și T. Acestea sunt : deficiența genelor 1 și 2 activatoare de recombinază (RAG1 și RAG2) (cunoscute și sub numele de Sindrom Ommen), deficiența Artemys și deficiența de ligază 4. Copiii cu aceste tipuri de SCID nu au celule T și B, dar au limfocite NK, adică au fenotipul T- B- NK+. Toate aceste deficiențe se transmit autozomal recesiv.

În cele din urmă, probabil că există și alte mutații care cauzează SCID ,dar care nu au fost încă identificate.

### Imunodeficiențe combinate mai puțin severe

Există un alt grup de defecte genetice ale sistemului imun care determină imunodeficiențe combinate și care, de obicei nu ating nivelul de severitate clinică necesar pentru a fi calificate ca imunodeficiențe combinate severe. Prezentăm în continuare o listă cu aceste boli, cu mențiunea că mai pot exista și alte sindroame care pot fi incluse în rândul imunodeficiențelor combinate (IDC) și care nu sunt menționate mai jos. Aceste boli includ: sindromul de limfocit gol

## **Imunodeficiența Combinată Severă**

(deficiența de clasă II - MHC); deficiența de purin nucleozid fosforilază (PNP); deficiența de ZAP70; deficiența de CD25; hipoplazia de cartilaj – păr; deficiența de clasă I – MHC.

### **PREZENTARE CLINICĂ**

Manifestarea clinică cea mai frecvent întâlnită la copiii cu SCID constă într-un număr excesiv de infecții. Aceste infecții nu sunt similare celor pe care le prezintă de obicei un copil normal, ca de exemplu răcelile frecvente. Infecțiile unui sugar cu SCID sunt mult mai grave, chiar amenințătoare de viață și includ pneumonia, meningita sau septicemia. Utilizarea pe scară largă a antibioticelor, chiar pentru infecții minore, a schimbat tabloul prezentării clinice a SCID, astfel încât medicul care examinează sugarul trebuie să fie foarte atent pentru a putea detecta această boală.

Microorganismele care provoacă infecții copiilor sănătoși pot cauza infecții și copiilor cu SCID, sau acestea pot fi determinate de microorganisme sau vaccinuri care, de obicei, nu afectează copiii cu imunitate normală. Printre cele mai periculoase este microorganismul numit Pneumocistis jiroveci care poate cauza o pneumonie cu evoluție rapid fatală - pneumocistoză, dacă nu este diagnosticată și tratată prompt. Alt microorganism foarte periculos este virusul varicelei. Deși este supărător și aduce mult disconfort copiilor sănătoși, la aceștia varicela se limitează de obicei la nivelul pielii și mucoaselor și dispare în câteva zile. În cazul copiilor cu SCID, poate fi fatal, deoarece nu se vindecă și poate afecta apoi plămânii, ficatul și creierul copilului. Citomegalovirusul (CMV), pe care aproape toți dintre noi îl purtăm în glandele salivare, poate cauza pneumonie fatală copiilor cu SCID. Alte virusuri periculoase pentru copiii cu SCID sunt: Herpes Simplex, adenovirusul, parainfluenza 3, virusul Epstein-Barr (EBV sau virusul mononucleozei infecțioase) și rotavirusul.

Dacă vaccinurile pe care sugarii le primesc pentru varicelă, rujeolă și rotavirus sunt vaccinuri cu virusuri vii, acestea pot determina adevărate infecții la sugarii cu SCID. În situația în care se știe că un membru al unei familii a avut SCID este indicat ca, în cazul unui nou sugar în acea familie, să se amâne vaccinarea lui până în momentul în care diagnosticul de SCID a fost exclus.



Infecțiile fungice (cu ciuperci) pot fi foarte dificil de tratat. De exemplu, infecția cu *Candida* a mucoasei bucale este întâlnită la cei mai mulți sugari, dar de obicei dispare spontan sau cu o simplă medicație orală. În contrast, în cazul copiilor cu SCID, aftele pot persista în ciuda tratamentului, pot fi atenuate dar nu dispar complet sau revin imediat ce medicația a fost oprită. Zona scutecului poate fi, de asemenea, afectată. Uneori sugarii cu SCID pot să prezinte pneumonie, abcese, esofagită sau chiar meningită cu *Candida*.

Diareea persistentă care conduce la falimentul creșterii este o problemă comună copiilor cu SCID. Poate produce pierdere severă în greutate sau malnutriție. Diareea poate fi cauzată de aceleași bacterii, virusuri sau paraziți care afectează și copiii sănătoși. Dar, în SCID, microorganismele sunt foarte dificil de eliminat odată instalate.

Și pielea poate fi implicată la copiii cu SCID. Aceștia pot prezenta infecții cutanate cronice, cu același fung (*Candida*) care infectează gura și produce afte. Sugarii cu SCID pot avea, de asemenea, rash cutanat care este greșit interpretat ca eczemă, și care este în realitate determinat de celulele T ale mamei (ce au pătruns înainte de naștere în circulația copilului) care acționează împotriva țesuturilor copilului. Această reacție este denumită boala grefă contra gazdă (GVHD).

## **DIAGNOSTIC**

Diagnosticul este suspectat în primul rând la copiii care prezintă trăsăturile clinice menționate mai sus. De asemenea, există posibilitatea ca, datorită existenței într-o familie a unui copil diagnosticat cu SCID, acest istoric familial pozitiv să conducă la diagnosticul prompt al unui alt copil, înainte de apariția oricărei simptomatologii. Una dintre cele mai simple metode de diagnostic este cea de determinare a numărului de limfocite din sângele periferic al sugarului (sau din sângele de cordon ombilical). Aceasta se realizează prin două metode: numărătoarea completă a celulelor sanguine și numărătoarea manuală diferențiată (procentajul diferitelor globule albe din sânge) prin care medicul poate calcula numărul absolut de limfocite (sau numărul total de limfocite din sânge). Un sugar normal are în primul an de viață mai mult de 4000

## **Imunodeficiența Combinată Severă**

de limfocite per milimetru cub, 70% din ele fiind limfocite T. Deoarece copiii cu SCID nu au celule T, numărul lor de limfocite este cu mult mai mic decât 4000. Media pentru toate tipurile de SCID este de 1500 limfocite/mm<sup>3</sup>. Dacă se depistează un număr scăzut de limfocite, acesta trebuie confirmat prin repetarea analizei de cel puțin încă o dată. În situația în care numărul de limfocite se menține scăzut atunci trebuie să se determine prompt numărul de limfocite T și să se măsoare funcția acestora în vederea confirmării sau excluderii diagnosticului de SCID.

Diferitele tipuri de limfocite pot fi identificate și numărate cu ajutorul unor markeri speciali. Astfel poate fi determinat numărul total de limfocite T, limfocitele T, limfocitele T killer, limfocitele B și limfocitele NK. Deoarece sunt și alte boli care determină scăderea numărului diferitelor tipuri de limfocite T, cele mai importante teste sunt acelea care măsoară funcția celulelor T. Aceasta se realizează prin plasarea limfocitelor din sânge în medii de cultură, tratarea lor cu diverși stimuli și apoi incubarea lor pentru câteva zile. Limfocitele T normale reacționează la acești stimuli prin declanșarea diviziunii celulare. În contrast, limfocitele pacienților cu SCID nu prezintă nici o reacție la acești stimuli.

Nivelul imunoglobulinelor este de obicei foarte scăzut în SCID. În cele mai multe cazuri (dar nu întotdeauna), toate clasele de imunoglobuline sunt scăzute (IgG, IgA, IgM și IgE). Deoarece IgG de la mamă trec prin placentă, ele pot fi în limite aproape normale în perioada de nou-născut și sugar mic. De aceea, deficitul de imunoglobuline G poate să nu fie recunoscut timp de câteva luni, până când IgG transferate de la mamă sunt metabolizate.

Diagnosticul de SCID se poate pune de asemenea intrauterin (înainte ca fătul să se nască) în cazurile cu istoric familial pozitiv și la care s-a identificat mutația de la nivelul genei cauzatoare de boală. Dacă mutația a fost identificată complet la precedentul copil afectat, se poate determina dacă noul produs de concepție (embrion sau făt) este afectat sau nu. Aceasta se realizează prin testarea genetică moleculară a celulelor din biopsia de corion vilozitar sau prin amniocenteză, prin care o cantitate mică de lichid (care conține celule fetale) este extrasă din cavitatea uterină. Chiar dacă defectul molecular nu a fost pe

deplin identificat în familie, există teste care pot exclude anumite defecte. De exemplu, deficiența de adenzin-deaminază poate fi exclusă sau confirmată prin analizele enzimatică pe celulele obținute prin biopsia de corion vilozitar sau pe celulele amniotice.

Dacă există dovada că forma de SCID diagnosticată se transmite recesiv X-linkat, iar produsul de concepție este de sex feminin, acesta nu ar trebui să fie afectat. În majoritatea cazurilor, (exceptându-le pe acelea în care s-a luat deja hotărârea întreruperii sarcinii cu făt afectat), diagnosticul se stabilește cel mai sigur la naștere, pe limfocitele din sângele recoltat din cordonul ombilical, deoarece înainte de naștere, fătul ar fi expus la anumite riscuri în cursul procedurilor anterior descrise sau dacă sângele ar fi recoltat pentru studiul limfocitelor pe perioada în care fătul este în uter.

Diagnosticul precoce, înainte ca sugarul să dezvolte orice infecție, este extrem de important deoarece transplantul medular realizat în primele 3 luni de viață are o rată a succesului de 96%. De fapt, screeningul pentru SCID al tuturor nou-născuților, realizat imediat după naștere, este tehnic posibil datorită ultimelor achiziții științifice.

## **TRANSMITEREA BOLII**

Toate tipurile de SCID se datorează probabil unor defecte genetice. Aceste defecte pot fi moștenite de la părinți sau pot fi determinate de mutații noi apărute la nou-născutul afectat. După cum s-a menționat anterior, defectul poate fi transmis X-linkat, în care gena este moștenită de la mamă sau autozomal recesiv în care ambii părinți poartă gena defectă. Părinții trebuie consiliați genetic pentru a înțelege riscurile care privesc viitoarele sarcini.

Ar trebui subliniat faptul că decizia unei familii afectate de a mai avea copii nu trebuie considerată nici bună, nici rea. Această decizie trebuie luată în funcție de factori speciali proprii fiecărei familii, de filozofia de viață a părinților, de convingerile lor religioase, de percepția impactului bolii asupra vieții lor și a tuturor membrilor familiei. Sunt nenumărați factori care diferă de la o familie la alta.

### TRATAMENT GENERAL

Sugarii care suferă de aceste afecțiuni amenințătoare de viață au nevoie de tot suportul și dragostea pe care părinții lor le pot oferi. Pot fi nevoiți să fie supuși unor spitalizări repetate care aduc după sine proceduri dureroase. Părinții trebuie să apeleze la toate resursele lor interioare pentru a învăța cum să înfrunte anxietatea și stresul provocate de această boală devastatoare. Ei trebuie să beneficieze de mecanisme model bine definite și utile și de grupuri de suport. Necesarul de timp și energie al părinților care îngrijesc un copil cu SCID poate fi copleșitor. Dacă copilul bolnav are frați, părinții trebuie să-și amintească că este obligatoriu să le ofere dragoste și atenție și acestora. De asemenea, părinții trebuie să aloce energie și pentru menținerea relației dintre ei. Dacă stresul provocat de boala copilului și tratament distrug structura familiei, atunci succesul tratamentului se dovedește a fi în zadar.

Sugarii cu SCID trebuie izolați de copiii din afara familiei, în special de copiii mici. Dacă pacientul are frați care merg la creșă, grădiniță sau școala primară, posibilitatea ca aceștia să aducă varicela acasă este foarte mare și constituie un risc major pentru sugarul bolnav. Din fericire, răspândirea acestui virus este diminuată de utilizarea largă a vaccinului antivaričelă (Varivax). Cu toate acestea, părinții trebuie să atenționeze autoritățile școlare asupra acestui risc și să fie anunțați în situația apariției unui caz de varicelă în unitatea lor. Dacă frații copilului bolnav au fost vaccinați sau au avut varicelă, atunci aceștia nu reprezintă un pericol. Dacă frații au avut contact cu varicelă și nu au fost vaccinați în prealabil, sau nu au avut varicelă anterior, ar trebui ca pe toată perioada incubăției (11-21 zile) să locuiască în altă casă. Exemple de contact strâns cu varicela sunt faptul de a sta împreună la aceeași măsuță de citit, de a mânca împreună sau de a se juca cu un copil cărui erupția i-a apărut în primele 72 ore de la contact. Dacă vreun frate aduce acasă virusul varicelei și pacientul cu SCID este expus, acesta trebuie să primească imediat imunoglobulină specifică anti-varicelă (VZIG) sau substituție cu imunoglobulină. Dacă, în ciuda tratamentului, copilul cu SCID face varicelă, trebuie internat în spital pentru a primi Acyclovir intravenos. Copiii care au fost vaccinați cu vaccinul antipoliomielitic cu virus viu, pot elimina virusul, ceea ce poate fi periculos pentru



copilul cu SCID. De aceea, copiii care vin în contact cu pacientul cu SCID (de ex. frații) trebuie să primească vaccinul antipoliomielitic cu virus inactiv.

Este indicat ca sugarii cu SCID să nu fie duși în locuri publice (creșe, cabinete medicale, etc) unde este posibil să intre în contact cu alți copii care pot fi purtătorii unor agenți infecțioși. Contactul cu rudele trebuie, de asemenea, limitat, în special cu copiii mici. Acasă nu sunt necesare condiții speciale de izolare și nici purtarea de măști de către părinți. Totuși spălatul frecvent pe mâini este esențial.

Deși nu se recomandă o dietă specială, totuși nutriția este foarte importantă. În unele cazuri, copilul cu SCID nu poate absorbi în mod normal substanțele nutritive din mâncare, ceea ce poate duce la subnutriție. De aceea anumiți copii pot avea nevoie de alimentație parenterală (intravenoasă) continuă pentru menținerea unei stări normale de nutriție. Copiii bolnavi, în general au un apetit scăzut și de aceea menținerea unei bune nutriții poate fi imposibilă prin mijloace obișnuite.

Mortalitatea prin infecția cu *Pneumocystis jiroveci*, un microorganism răspândit pretutindeni și care rareori determină infecții la indivizii sănătoși, dar poate produce pneumonie la pacienții cu SCID, este crescută în acest sindrom. Pneumonia cu acest agent patogen poate fi prevenită prin tratament profilactic cu trimethoprim-sulfamethoxazol (Biseptol). Toți sugarii cu SCID trebuie să primească acest tratament până la corectarea defectului celulelor T.

### **VACCINURILE VII ȘI TRANSFUZIILE CU SÂNGE SAU TROMBOCITE NEIRADIATE SUNT PERICULOASE**

Dacă dumneavoastră sau medicul suspectați copilul de o imunodeficiență serioasă, nu trebuie să acceptați să i se administreze copilului dumneavoastră vaccin pentru rotavirus, varicelă, oreion, rujeolă, antipoliomielitic viu sau vaccin BCG, până când sistemul lui imun nu a fost evaluat. Așa cum s-a menționat mai sus, frații pacientului nu trebuie să primească vaccin antipoliomielitic cu virus viu sau noul vaccin pentru rotavirus. Dacă fraților li se administrează celelalte vaccinuri cu virusuri vii, ei nu pot transmite copilului cu SCID aceste

## **Imunodeficiența Combinată Severă**

virusuri. Excepție poate face vaccinul pentru varicelă, dacă fratele dezvoltă o erupție cutanată cu vezicule.

În cazul în care sugarul cu SCID necesită transfuzie de sânge sau trombocite, aceste produse trebuie iradiate (CMV- negative, deleucocitate). Această precauție este necesară pentru a preveni reacția grefă contra gazdă (GVHD) realizată de celulele T din produsele de sânge și care poate fi fatală, și pentru a preveni infectarea cu CMV.

### **TRATAMENT SPECIFIC**

Substituția cu imunoglobuline (IVIG) ar trebui administrată sugarilor cu SCID mai mari de trei luni și/sau care au avut deja infecții. Deși terapia cu imunoglobuline nu va reface funcția celulelor T deficitare, va substitui lipsa anticorpilor secundară funcționării defectuoase a celulelor B, fiind în acest fel benefică bolnavului.

Pentru pacienții cu SCID prin deficiență de ADA, tratamentul substitutiv cu o formă modificată de enzimă (de la vacă, denumită PEG-ADA) a fost administrat cu succes. Reconstrucția imună determinată de PEG-ADA nu vindecă boala și necesită administrarea a două injecții subcutanate pe săptămână, pentru tot restul vieții copilului. Tratamentul cu PEG-ADA nu este recomandat dacă pacientul are un donator înrudit și compatibil HLA, transplantul medular fiind de preferat substituției enzimatice în acest caz.

Terapia cu cel mai mare succes în SCID este reconstrucția imună prin transplant de medular. Transplantul medular pentru SCID este indicat a se efectua în centrele care au deja experiență pentru SCID și pentru tratamentul său optim și unde sunt imunologi pediatrii care să supervizeze transplantul. În transplantul medular, celulele din măduva donatorului sănătos sunt transplantate pacientului cu SCID pentru a înlocui limfocitele defecte ale acestuia cu celulele normale din sistemul imun al donatorului. Scopul transplantului în SCID este de a corecta disfuncția imună. Acest tip de transplant diferă de transplantul efectuat în cazul pacienților cu cancer, unde scopul este de a eradica celulele canceroase și unde medicația supresoare a sistemului imun are un rol major.

Donatorul ideal pentru un sugăr cu SCID este fratele sau sora cu care este perfect compatibil HLA. În lipsa lor, în ultimii treizeci de ani, au fost dezvoltate tehnici care permit efectuarea cu succes a transplantului haploidentic (pe jumătate compatibil – mama sau tata). Chimioterapia pre-transplant nu este necesară în mod obișnuit. În ultimii 30 de ani au fost efectuate câteva sute de transplanturi de măduvă osoasă la sugarii cu SCID, cu o rată de supraviețuire de 60-70%. Oricum, succesul este mai mare dacă donatorul este înrudit și compatibil (o rată de succes de > 85%) și dacă transplantul se efectuează imediat după naștere sau în primele 3,5 luni de viață (rata de supraviețuire >96%, chiar dacă donatorul este haploidentic). De asemenea s-a efectuat cu succes și transplantul medular sau de celule stem din sângele din cordonul ombilical de la donatori neînrușiți și compatibili HLA.

Se pare că transplantul de celule stem in utero nu prezintă nici un avantaj în comparație cu cel efectuat imediat după naștere. În plus, mama nu ar putea fi folosită ca donator deoarece anestezia ar supune fătul anumitor riscuri, procedurile medicale prezentând risc atât pentru mamă cât și pentru făt și nu s-ar putea detecta GVHD. În cele din urmă, un alt tip de tratament care a fost încercat în ultimii douăzeci de ani, este terapia genică. S-a înregistrat succes cu terapia genică atât în SCID X-linkat cât și în deficitul de ADA. Cercetările în acest domeniu continuă pentru a face acest tratament cât mai sigur. Nu se poate efectua terapie genică doar dacă gena defectă este identificată, de aici importanța diagnosticului molecular.

### PROGNOSTIC

Sindromul de imunodeficiență combinată severă este considerat ca cel mai grav dintre toate imunodeficiențele primare. Fără un transplant medular reușit sau terapie genică pacientul se află permanent în risc de a face infecții foarte grave, chiar fatale. Prin transplant medular reușit, sistemul imun deficient al pacientului este înlocuit cu un sistem imun normal iar limfocitele T vor avea o funcție normală. Primul transplant medular pentru SCID a fost efectuat în 1968. Pacientul este în viață și sănătos și astăzi!

Organizația globală care luptă pentru ameliorarea calitatii vietii pacientilor cu imunodeficiențe primare.

[info@ipopi.org](mailto:info@ipopi.org)



[www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

IPOPI este o organizație caritabilă din UK, număr de înregistrare 1058005



[www.arpid.ro](http://www.arpid.ro)

**octapharma**

Versiunea in limba romana a fost realizata cu sprijinul Octapharma.



Copyright © 2007 de către Fundația pentru Imunodeficiențe, USA  
Ghidul pacientului & familiei sale cu imunodeficiențe primare, din care acest material este autorizat, a fost conceput de către Fundația pentru Imunodeficiențe și susținut de către Baxter Healthcare Corporation