



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid

UVa

Curso 2023 - 2024

Trabajo de Fin de Grado

**INMUNODEFICIENCIA COMBINADA
GRAVE Y TRASPLANTE DE CÉLULAS
HEMATOPOYÉTICAS EN EL PACIENTE
PEDIÁTRICO: PLAN DE CUIDADOS.**

Ana Mayor Tomillo

Tutor/a: Juan Pablo Torres Andrés



RESUMEN

La inmunodeficiencia combinada grave es un tipo de inmunodeficiencia primaria que produce una disminución de linfocitos T con la presencia o no de disminución en el recuento de linfocitos B y/o NK, con la consecuente carencia de funcionalidad del sistema inmune que supone un alto riesgo inmunológico para el paciente pediátrico. El estudio pretende describir la importancia del abordaje precoz a través del cribado neonatal para llevar a cabo una terapia con trasplante de células madre hematopoyéticas que proporcione una mejoría clínica de los pacientes con la remisión casi completa de la enfermedad, determinar los principales factores alterados en la misma, sus riesgos y el papel del equipo sanitario en el tratamiento. Para la consecución de este objetivo, se ha realizado una revisión sistemática que permite establecer las actuaciones de enfermería necesarias para que las personas que la padecen mantengan una calidad de vida similar a la de la población sana.

Gracias al proceso de atención de enfermería, se ha elaborado una propuesta de plan de cuidados, teniendo en cuenta las limitaciones de los afectados, las de sus familiares y cuidadores, el manejo en el ámbito psicosocial y los riesgos de su aplicación. De ese modo, establece unas pautas a seguir en presencia de un caso similar, garantizando un abordaje integral de calidad.

Palabras clave: inmunodeficiencia combinada grave, paciente pediátrico, cuidados de enfermería y trasplante de células hematopoyéticas.



ABSTRACT

Severe combined immunodeficiency is a type of primary immunodeficiency that results into a decrease in T lymphocytes with or without a decrease in B and/or NK lymphocyte counts, leading to a dysfunctional immune system and posing a high immunological risk for pediatric patients. The aim of the study is to describe the importance of early intervention through neonatal screening to carry out hematopoietic stem cell transplantation therapy, which provides clinical improvement for patients with nearly complete remission of the disease. It also aims to determine the main factors altered in the illness, its risks, and the role of the healthcare team in treatment. To achieve this goal, a systematic review has been conducted to establish the nursing interventions necessary for individuals with SCID to maintain a quality of life similar to that of the healthy population.

Thanks to the nursing care process, a proposal of a care plan has been developed considering the limitations of the affected individuals, their families and caregivers, psychosocial management, and the risks associated with its application. The developed care plan will provide guidelines for similar cases in the future, ensuring a comprehensive quality approach.

Key words: severe combined immunodeficiency, pediatric patient, nursing care and hematopoietic cell transplant.



ÍNDICES

Índice de contenidos

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	1
2. OBJETIVOS	5
3. MATERIAL Y MÉTODOS	6
3.1 PREGUNTA PIO	6
3.2 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	7
4. RESULTADOS	8
5. DISCUSIÓN	13
5.1 ANÁLISIS DAFO	15
5.2 IMPLICACIONES PARA LA PRÁCTICA CLÍNICA Y FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN	15
6. CONCLUSIONES	26
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	27

Índice de tablas

Tabla 1. Descriptores empleados en la búsqueda.	6
Tabla 2. Criterios empleados en la estrategia de selección	7
Tabla 3. Análisis interno y externo a través del DAFO.....	15

Índice de figuras

Figura 1. Detección de IDCG	1
Figura 2. Generación de TREC	2
Figura 3. Diagrama de flujo del proceso de selección	8
Figura 4. SG según las condiciones del trasplante	9
Figura 5. Gráfico circular: tipos de donante para TCH	10



Índice de abreviaturas

Abreviatura *Significado*

CMV	Citomegalovirus.
HLA	Antígeno Leucocitario Humano.
IDCG/IDCS	Inmunodeficiencia Combinada Grave/Severa.
IDP	Inmunodeficiencia Primaria.
PAE	Proceso de Atención de Enfermería.
PIDTC	Consorcio de Tratamiento de Inmunodeficiencias Primarias.
RN	Recién Nacido
SG	Supervivencia General.
TCH	Trasplante de Células Hematopoyéticas.
TCMH	Trasplante de Células Madre Hematopoyéticas.
TG	Terapia Génica.
TREC	Círculos de Escisión del Receptor de Células T.
VRS	Virus Respiratorio Sincitial



1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

En la clasificación de las inmunodeficiencias primarias se encuentra la inmunodeficiencia combinada grave, que representa el 15% de las totales, afectando a 1 de cada 50.000 nacidos vivos ¹ y se caracteriza por producir un descenso de los linfocitos T, con o sin la reducción del número de linfocitos B y NK, lo que lleva a quienes la padecen a contraer repetidas infecciones cuyo cuerpo no es capaz de combatir por un fallo tanto en la respuesta humoral como celular. ² En la siguiente imagen se muestra un ejemplo de la reducción en número de este tipo de células.

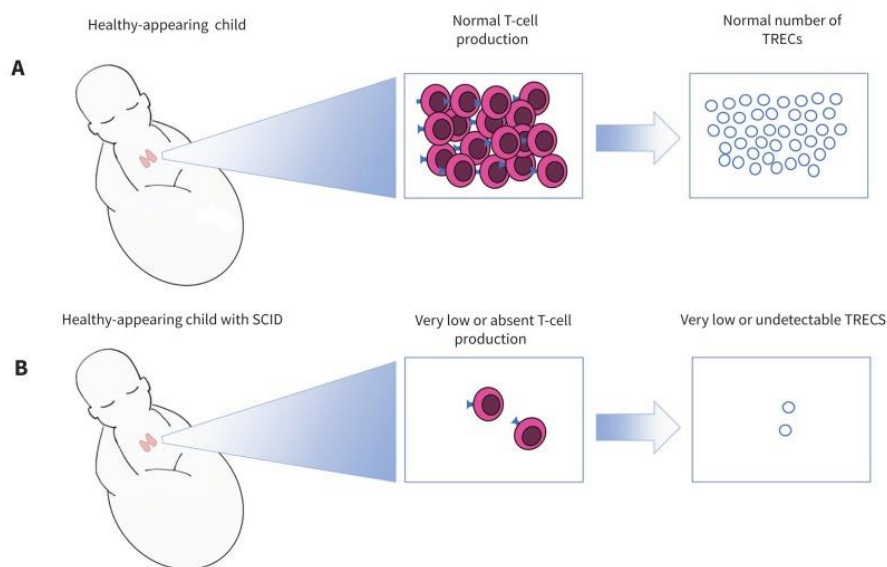


Figura 1. Detección de IDCG. ³

Es la forma más grave de IDP, por lo que supone una urgencia inmunológica pediátrica. Resulta más fácil identificar en los primeros meses de vida la ausencia de respuesta celular que la humoral, ya que esta última puede mantenerse en niveles de normalidad durante un periodo de tiempo por las inmunoglobulinas obtenidas mediante transmisión vertical o materno-fetal. ² Además, es habitual la infección por *Pneumocystis jirovecii*, *Cryptococcus spp*, CMV, adenovirus, VRS y algunas micobacterias. A nivel clínico, los niños suelen presentar diarrea crónica, fiebre persistente, otitis repetidas, fallos en el crecimiento e infecciones a cualquier nivel. A mayores, en algunas ocasiones se puede objetivar linfopenia generalizada y ausencia de sombra tímica en las radiografías

torácicas.² La primera definición de un caso fue descrita por Glanzmann E. y Riniker en 1950, y hasta 1968 no se realizó un trasplante de células madre hematopoyéticas para tratar la enfermedad,⁴ pues su presencia no se puede confirmar de manera tangible. Mediante la exploración física es imposible determinar el diagnóstico,² aunque normalmente se encuentra poco tejido linfoide a la palpación del anillo de Waldeyer,⁵ lo que explica que cobre tanta importancia la realización de un cribado neonatal a través de la amplificación de PCR y la espectrometría de masas en tándem.² La primera prueba permite determinar los niveles de TREC, que son fragmentos de ADN circulares formados al pasar por el timo cuando se recombina el receptor de células T del 70% de los linfocitos T en su proceso de maduración. Sabiendo que es fundamental que haya una correcta activación y recombinación para que los linfocitos T puedan salir del órgano linfoide mencionado, si estos valores se encuentran por debajo de la normalidad, se podrá sospechar el diagnóstico.⁶

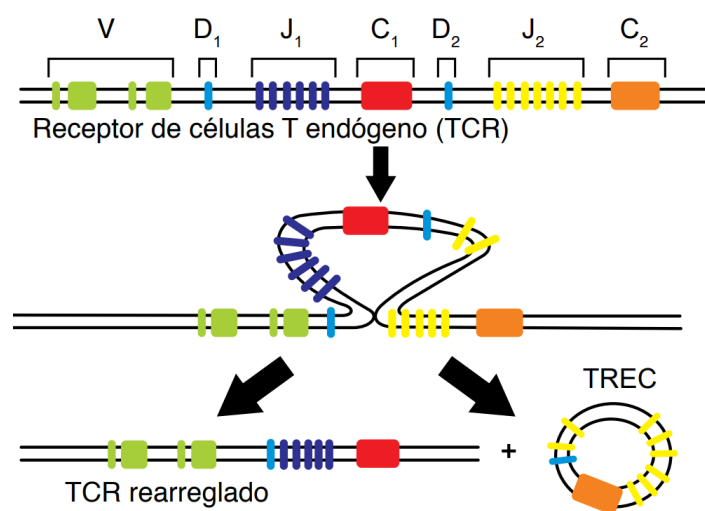


Figura 2. Generación de TREC.⁵

La presencia de estas moléculas hace referencia al desarrollo de células T, mientras que el desarrollo de células B se determina a través de los círculos de escisión con eliminación de kappa o KREC tras su maduración en la médula ósea. Son datos que facilitarán el diagnóstico diferencial entre la IDCG con disminución exclusiva del primer grupo celular o disminución de linfocitos T y B a la vez. Para la realización del conteo, es fundamental reseñar que este segundo proceso madurativo lo sufren tan solo el 50% de las células B.⁷

El equipo de enfermería será el responsable de recoger unas gotas de sangre periférica a

través de la punción del talón de al menos 50 microlitros en papel Guthrie a las 48 horas de vida, para dejarla secar y hacer posible el análisis y la determinación de la enfermedad, al igual que se realiza con otras muchas de manera masiva.² Si se detecta un recuento bajo de TREC, se confirmará el diagnóstico a través de una citometría de flujo en laboratorio.^{8 y 9} Este examen no está relacionado con la causa de la IDCG, por lo que a mayores será necesario realizar un estudio genético familiar para conocer el origen del problema.¹⁰

El abordaje se realiza predominantemente en el paciente pediátrico, pues la enfermedad tiene un alto índice de mortalidad, no llegando a superar el año de vida si se deja evolucionar de manera espontánea.¹¹ El tratamiento de elección es el trasplante alogénico de células hematopoyéticas, a través del cual se transfieren las células madre encargadas de restablecer la función inmune, a poder ser de un hermano donante compatible o HLA idéntico. Además, la IDCG es la única IDP que no necesita modificar las condiciones previas para el trasplante, pues no produce rechazo al injerto por la ausencia de células T en el timo.² Aún con una elevada tasa de éxito, se debe tener especial cuidado durante los siguientes 6-12 meses post-trasplante, pues la restauración inmunitaria no es total durante el primer año de vida y sigue existiendo un alto nivel de morbimortalidad. Este inconveniente supone que a veces no se llegue a conseguir una normalización absoluta de los niveles de linfocitos B, por lo que se verán sometidos a recibir transfusiones de gammaglobulinas durante el resto de su vida.¹¹ Si el tratamiento se realiza a tiempo y el sujeto no presenta ningún proceso activo en el momento, se puede llegar a conseguir una supervivencia de hasta el 97% para los que obtienen el trasplante antes de los 3 meses y medio de vida.¹² Para ello, sería necesario incluirla en la detección de enfermedades del tamizaje neonatal existente en el mayor número de países posible para tener datos reales de la prevalencia mundial.² Actualmente, la Sociedad Europea de Inmunodeficiencias registra 1.294 pacientes diagnosticados.¹²

Resulta interesante elaborar un plan de cuidados común a estos pacientes para cada etapa, desde la localización de un donante compatible hasta la aprobación y administración del tratamiento. De este modo, se facilitará el papel que debe desempeñar el personal de enfermería tanto a nivel sociosanitario como docente con los familiares del afectado. Se realizará una preparación a través del aislamiento estricto, determinación de infecciones activas, profilaxis contra virus, bacterias y hongos, sustitución de anticuerpos con



inmunoglobulina humana y precauciones con el uso de derivados sanguíneos.¹² Tras su lectura, se instruirá en la correcta aplicación de medidas una vez obtenido el diagnóstico, preparación, aplicación, recuperación y vuelta a la vida diaria, haciendo especial hincapié en la etapa de recuperación, donde se prevé que el paciente pase tiempo hospitalizado.¹³

En el marco psicoemocional, es fundamental brindar apoyo a las familias y su entorno, así como a aquellos que se encuentran ante una situación similar. Existe una gran carencia de información respecto a los cuidados necesarios debido al desconocimiento del personal sanitario¹³, por lo que se ha decidido realizar una revisión sistemática que permita una determinación de la evidencia de resultados tras el TCH en el niño con inmunodeficiencia combinada severa. El análisis situacional hará posible la realización de un adecuado proceso de atención de enfermería, valorando cada área afectada y así formalizar un plan de cuidados integral.



2. OBJETIVOS

Objetivo general:

- Proporcionar evidencia sobre la importancia del Proceso de Atención de Enfermería en el paciente pediátrico con IDCG.

Objetivos específicos:

- Facilitar la descripción de signos tempranos y característicos de la enfermedad para la detección y abordaje precoces.
- Reconocer el interés del abordaje integral de los pacientes y familiares afectados durante el tratamiento con TCH.
- Elaborar un plan de cuidados adecuado a las necesidades alteradas en los pacientes con IDCG.



3. MATERIAL Y MÉTODOS

Este trabajo fin de grado se encuentra dividido en dos partes. En primer lugar, se ha realizado una revisión sistemática sobre la evidencia de la mejoría clínica de los pacientes con IDCS tras recibir cuidados de enfermería, lo que ha permitido elaborar y desarrollar en segundo lugar, un plan de cuidados común a los afectados en función de las necesidades alteradas. Se deben tener en cuenta las características distintivas en cada caso, que afectan a la persona en función a su entorno, genética y hábitos y demandan que se deban proporcionar algunos cuidados adaptados a su condición.

En la búsqueda bibliográfica realizada entre Noviembre 2023 y Marzo 2024, se han consultado las siguientes bases de datos de ciencias de la salud: PubMed, Scopus, Dialnet y Google Académico. Los descriptores se señalan en la tabla 1, relacionados entre sí a través de los operadores booleanos 'AND' 'OR' y 'AND NOT'.

Tabla 1. Descriptores empleados en la búsqueda. *Fuente:* elaboración propia

DeCS	MeSH
Inmunodeficiencia combinada grave	<i>Severe combined immunodeficiency</i>
Paciente pediátrico	<i>Pediatric patient</i>
Atención de enfermería	<i>Nursing care</i>
Adulto	<i>Adult</i>
Trasplante de células hematopoyéticas	<i>Hematopoietic cell transplantation</i>

DeCS: Descriptores de Ciencias de la Salud. *MeSH:* Medical Subject Heading.

3.1 Pregunta PIO

El estudio realizado es cualitativo, por lo tanto se presenta una pregunta de investigación elaborada en función del marco de trabajo PIO: **¿Cómo afectan el trasplante de células madre hematopoyéticas y los cuidados de enfermería a la clínica de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencia combinada grave?**



De este modo, siguiendo el modelo mencionado, se determina:

- P. Paciente: paciente pediátrico con inmunodeficiencia combinada grave.
- I. Intervención: exposición a tratamiento y cuidados de enfermería.
- O. Resultados: efectos en la clínica de los niños con IDCG que reciben el tratamiento y los cuidados de enfermería adecuados.

3.2 Criterios de inclusión y exclusión

Tabla 2. Criterios empleados en la estrategia de selección. *Fuente:* elaboración propia.

Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
La mayoría son de los últimos 5 años	Publicaciones más antiguas de 5 años
Trata sobre humanos	Trata sobre especies distintas a la humana
Idioma: español e inglés	Idioma diferente del español/inglés
Edad: entre 0-14 años	Pacientes mayores de 14 años

Además de los anteriores, se han utilizado documentos con mayor antigüedad de 5 años por su relevancia y de algún buscador no incluido en las bases de datos como ‘Scielo’.



4. RESULTADOS

Al realizar la búsqueda a través de las palabras clave, aplicando los criterios de inclusión y exclusión a modo de filtro, leyendo el título, resumen y texto completo de los obtenidos, 22 artículos han sido de utilidad para realizar la revisión sistemática.

Teniendo en cuenta lo anterior, se presenta un diagrama de flujo que describe el proceso de selección:



Figura 3. Diagrama de flujo del proceso de selección. Fuente: elaboración propia.

La cuantificación de TREC/KREC es un método de sospecha en el diagnóstico temprano de IDCS que permite determinar la presencia de enfermedad en recién nacidos para un abordaje precoz, ya que los niveles de estas moléculas aumentan con la edad por la maduración tímica y eso complica la valoración de sus niveles en edades más avanzadas, pero gracias al cribado neonatal se puede tratar de manera definitiva con el TCH.⁷

Hasta la fecha, el TCH se considera el único y mejor tratamiento para combatir la enfermedad. Estudios realizados en América del Sur afirman que todos aquellos que reciben tratamiento antes de los 3.5 meses de edad sin infecciones activas, aumentan en un 90% su supervivencia en los siguientes cinco años. Sin embargo, si se realiza una vez transcurrido ese tiempo y con una infección activa, el porcentaje se reduce a menos del 50% en cinco años.^{2 y 12} Un estudio realizado en EE.UU. por el Consorcio de Tratamiento de Inmunodeficiencia ratifica que los bebés diagnosticados trasplantados antes de los 3.5 meses de edad aumentaron su supervivencia un 94%. Sin embargo, en los que se realizó trasplante con una infección concomitante y superado ese rango de edad, obtuvieron una supervivencia general reducida al 50%.¹⁴ En Japón se confirmó a través de otro análisis

post-trasplante que la SG aumentaba al 84% en los que recibían terapia siendo menores de 4 meses frente a la SG del 56% en los que la recibían después y del 75% en ausencia de infección respecto a los que presentaban infección de algún tipo con una SG del 50%, disminuyendo a un 33% si el agente infeccioso era el CMV.¹⁵

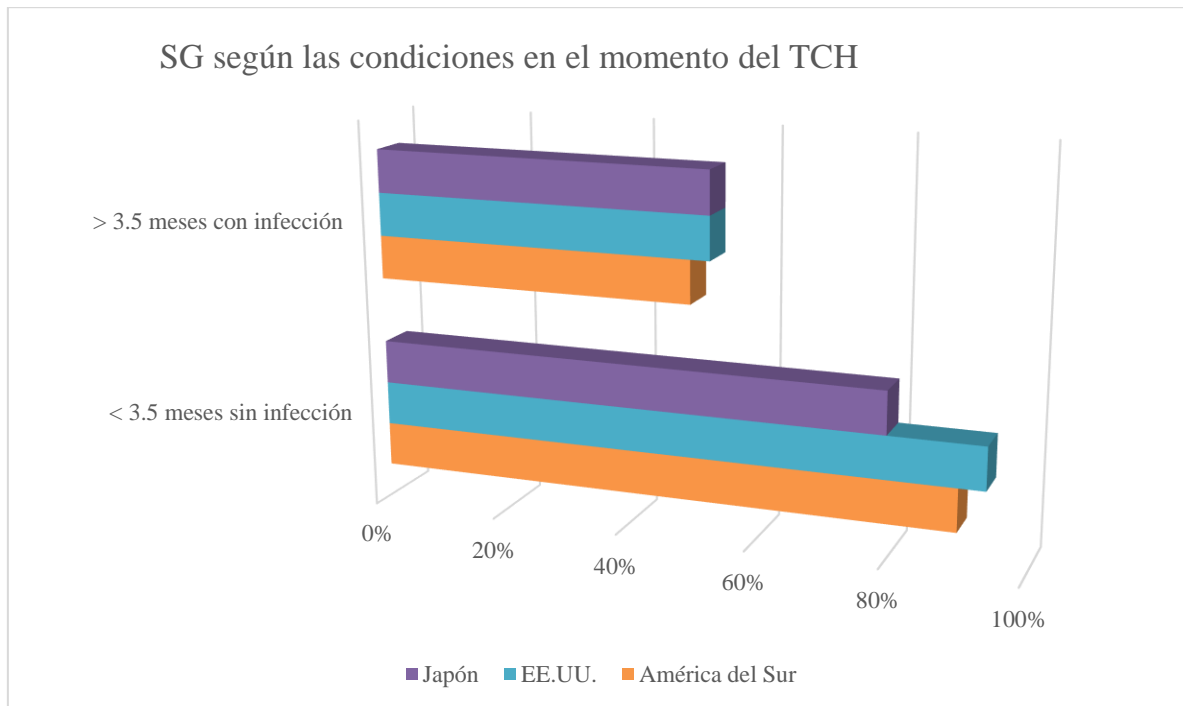


Figura 4. SG según las condiciones del trasplante. **Fuente:** elaboración propia

En Europa y América del Norte se han llevado a cabo estudios que registran una SG de más del 70% tras la realización del trasplante en condiciones óptimas, destacando que aquellos que lo reciben de un hermano compatible aumentan su supervivencia más de un 90%.¹⁶ En un estudio efectuado por el Grupo Español de Trasplante de Médula Ósea en Niños con pacientes trasplantados desde 1985 hasta 2011 se objetiva que de 97 niños con IDCG que recibieron tratamiento, la supervivencia libre de enfermedad fue del 60%, englobando trasplantes de hermanos HLA idénticos, donantes no emparentados y donantes familiares alternativos compatibles.¹¹ La fundación “SCID Angels for life” realizó una encuesta en Abril de 2019 en la que 151 adultos y cuidadores de pacientes con IDCG respondían en función de su experiencia con la enfermedad y el tratamiento con TCH o terapia génica. Del total de participantes, 145 recibieron tratamiento con TCH, aunque doce fallecieron tras el primer trasplante y tres sobrevivieron al mismo, pero murieron más tarde. Entre los donantes, tal y como muestra el gráfico, el 45% eran



donantes emparentados no compatibles, el 27% no emparentados compatibles, 14% emparentados compatibles y 13% trasplantados con sangre de cordón umbilical.¹⁷

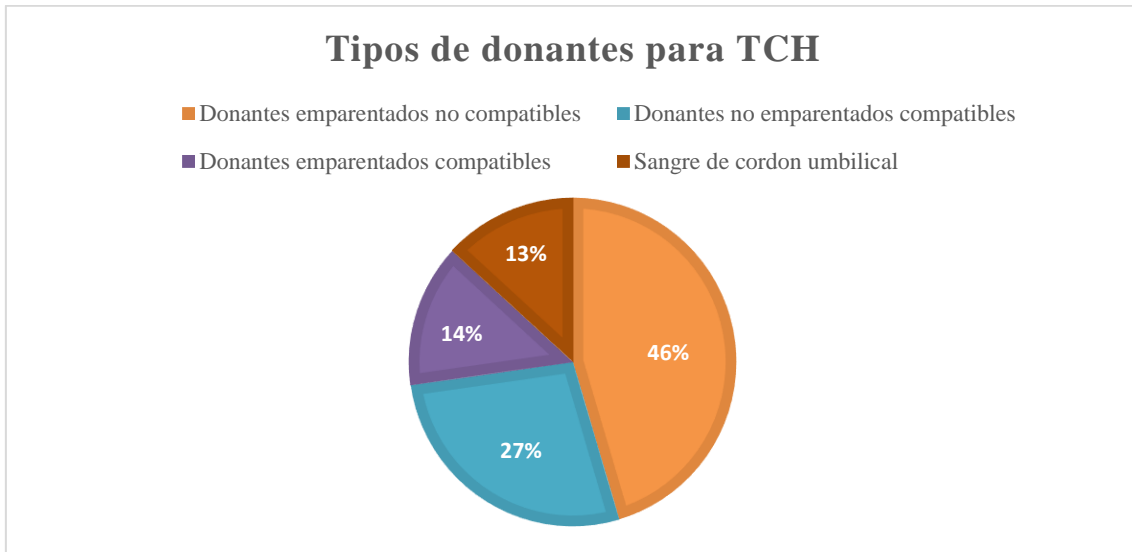


Figura 5. Gráfico circular: tipos de donante para TCH. **Fuente:** elaboración propia

El Grupo de Trabajo sobre Errores Innatos recomienda el acondicionamiento previo al TCH en cualquiera de las formas de IDCS, pero el Registro de Trasplantes de Células Madre para Inmunodeficiencias en Europa recoge el diagnóstico de 338 pacientes que fueron trasplantados entre 2006 y 2014, entre los que no se encuentran diferencias respecto a la SG con profilaxis previa o no.¹⁸ Por otro lado, un estudio realizado en EE.UU. en pacientes nacidos entre 1981 y 2010 con IDCG provocado por déficit de ADA, tras determinar que es el causante del 10-15% de los casos en el país, confirma que los más de setenta niños que recibieron TG de hermanos compatibles con HLA han obtenido una supervivencia del 100% independientemente de haber recibido acondicionamiento previo o no. Veintiséis pacientes tratados con TCMH adquirieron una SG del 65%. La media de edad del diagnóstico es de 0.3 años, reduciéndose a 0.1 años en los nacidos después de 2010. Sin embargo, de los pacientes a estudio fallecieron trece por causas mayoritariamente infecciosas, toxicidades desencadenadas por el trasplante y complicaciones respiratorias. Del total de fallecidos, nueve de ellos habían recibido tratamiento con trasplante de células hematopoyéticas, los otros cuatro se habían tratado con remplazo enzimático.¹⁹

En Illinois, se llevó a cabo un estudio durante treinta y seis años que asegura que los niños



diagnosticados gracias a la prueba de detección precoz de sangre seca entre 2010 y 2018, tuvieron SG a cinco años del 92.5% a diferencia de los determinados por antecedentes familiares, con una SG del 79.9%. También este estudio revela que el aumento de supervivencia es inversamente proporcional a la presencia de infecciones y al paso del tiempo antes del TCH.⁹ En Japón se realizó otro estudio en el que 181 pacientes con IDCS que fueron tratados con esta terapia entre 1974 y 2016. Tuvieron una SG del 67% a los 10 años post-trasplante entre 2006-2016 y del 55% entre 1974-2005, que disminuyó al 44% a los 25 años de recibirlo.¹⁵

El Consorcio de Tratamiento de Inmunodeficiencias Primarias confirma que sin diferenciar a los niños diagnosticados por factores genéticos o por tamizaje neonatal, aunque el tiempo transcurrido hasta el TCMH fuese mayor para el segundo grupo, obtuvieron una SG a los dos años del 89%. Aunque se entiende que es más precoz el diagnóstico por herencia familiar que por cribado, de los 21 bebés diagnosticados por el primer método murieron el 9.5% tras el trasplante.⁷ Un estudio realizado a nivel nacional en Noruega constata que más del 40% de bebés diagnosticados precozmente contrae infecciones previas al trasplante por virus de varicela, rubeola, Epstein-Barr y CMV, siendo este último el más frecuente. Asegura que los diagnosticados mediante la prueba del talón permiten un abordaje más temprano que los diagnosticados por herencia familiar. En 2008 se comenzó a incluir en Wisconsin la detección de IDCG en las pruebas de tamizaje neonatal, en 2017 Cataluña lo incluyó por primera vez en Europa,²⁰ y hasta 2018 no se realizó en los otros 50 estados de EE.UU. implicados¹⁴, lo que ha aumentado significativamente la supervivencia a la enfermedad, ya que el diagnóstico temprano permite un abordaje a tiempo de la patología. De esta manera, al equipo de enfermería se le permite proporcionar los cuidados necesarios en cada una de las cinco etapas del viaje IDCS, desde el diagnóstico hasta la remisión de la enfermedad y adaptación a la nueva realidad.¹⁷

Algunos progenitores confirman haber recibido apoyo emocional por los sanitarios, así como información de las opciones de tratamiento disponibles según los recursos y la evolución de la enfermedad. El 72% de los padres afectados confiesan haber buscado información y tan solo el 18% no recuerda haberlo hecho, sin descartar haber realizado una búsqueda. De todos ellos, solo el 45% de los incluidos en el primer grupo, refiere



haber encontrado datos de utilidad. Todos ellos están de acuerdo en que valoran más positivamente la información recibida por parte del equipo sanitario que la consultada por sus propios medios.¹³ Muchos padres y cuidadores afirmaron haber recibido información errónea por el equipo médico, creyendo que la remisión de la enfermedad sería total y de por vida tras un TCH. El 71% dijo que la fuente de información fue un inmunólogo clínico, el 15% un especialista en trasplantes, el 31% un pediatra y el 2% restante una enfermera.¹⁷ Los progenitores aseguran que sentir el “control” del tratamiento junto al equipo médico les ayuda a sobrellevar la incertidumbre que genera y la ansiedad en caso de fracaso de la terapia. La gran mayoría confirma haber participado en la administración de medicación a través de un afrontamiento conductual, informándose sobre la optimización de los fármacos y colaborando en su manejo, mientras otros aseguran haber cambiado de manera autónoma su pensamiento y conducta.²¹



5. DISCUSIÓN

La inclusión de la IDCS en las pruebas de cribado neonatal ha supuesto la identificación y remisión a centros especializados en el tratamiento de los bebés afectados, suponiendo un incremento notable de la supervivencia a la enfermedad. De hecho, la media de edad de diagnóstico es de 0.3 años, habiendo disminuido a 0.1 desde el 2010 por la detección masiva. La mayoría de casos diagnosticados a tiempo en países desarrollados obtienen la resolución completa de esta, pues a día de hoy existen los medios necesarios para abordarla, incluso la posibilidad de realizar acondicionamiento previo a la terapia con el uso de quimioterápicos que evite la reacción de injerto contra huésped. No existe evidencia suficiente que asegure la necesidad de realizarla, pues la disminución de los linfocitos T no permitiría la aparición de este fenómeno.

Si bien es cierto, debido a que la prevalencia es pequeña con 1:50.000 nacidos vivos, no se registra una experiencia muy amplia en el diagnóstico, manejo precoz y seguimiento a largo plazo tras la terapia de elección en el paciente afectado. En esta línea, es destacable que en EE.UU. se realizó un estudio en el que la TG tuvo un éxito mayor que el TCMH, porque se realizó en setenta niños con una supervivencia del 100% frente al 65% que recibieron el segundo tratamiento. De hecho, de los trece pacientes fallecidos, nueve habían sido tratados con este y cuatro con trasplante enzimático. No obstante, el PIDTC ratifica que con el TCMH se obtiene una SG del 89% a los dos años tras la aplicación de la terapia. Si se realiza la terapia a través de un hermano donante compatible, la supervivencia supera el 90%, pero no siempre es posible su realización. De hecho, en la figura 5 se verifica que el porcentaje mayor es de donantes emparentados no compatibles. En la figura 4 previamente mostrada, se puede comprobar que los estudios realizados en América, Europa y Asia afirman la relevancia de realizar el trasplante en condiciones óptimas para obtener los resultados esperados, superando todos ellos el 90% de éxito tras un periodo de tiempo valorable en los realizados antes de los 3 meses y medio de edad y en las mejores condiciones de salud y disminuye a niveles inferiores al 50% en los casos contrarios. No existen datos de estudios realizados en países africanos por la falta de pruebas de cribado en recién nacidos. Por ello, se demuestra que es determinante el nivel de desarrollo y el sistema sanitario de cada país en la detección precoz.



Los estudios realizados en Illinois, Noruega y Japón referentes a la SG demuestran la importancia de detectar lo más tempranamente posible la enfermedad, pues a medida que pasa el tiempo para los niños con una privación del sistema inmune, aumenta el impacto de las infecciones en su bienestar general y la supervivencia disminuye con el transcurso de los años. Esto justifica que sea necesario el tamizaje neonatal, ya que es mayor el número de casos diagnosticados mediante este método por la rápida obtención de resultados que a través del análisis de factores genéticos que provocan el desarrollo de la enfermedad. A su vez, a medida que han ido pasando los años, las cifras de sobrevida han ido disminuyendo paulatinamente. En contraposición, el PIDTC afirma que es más ágil la identificación a través de la herencia familiar si se conocen antecedentes previos al nacimiento.

Fue Wisconsin el pionero en la inclusión de la patología en los cribados de detección, algo que supuso un antes y un después en la remisión de la enfermedad gracias al abordaje integral de la misma. Este avance en la medicina ha permitido al equipo de enfermería brindar apoyo a los adultos y tutores de los afectados durante todo el proceso de tratamiento de la IDCG desde su detección. Sobre todo a nivel emocional es importante acompañar a los implicados junto al equipo médico, brindarles la información necesaria respecto a las posibilidades de tratamiento y la manera en que pueden proporcionar ayuda desde su posición, ya que la mayoría de los progenitores revelan haber buscado información que no se les había proporcionado previamente, aunque menos de la mitad de los encuestados obtuvieron resultados de interés. No existen guías ni protocolos de actuación a nivel de enfermería en el TCMH, pero es fundamental hablar de forma clara y veraz, ya que más del 70% de los entrevistados aseguraba que los inmunólogos que se habían dirigido a ellos, les habían comunicado que la remisión de la enfermedad sería total tras el tratamiento. Este fenómeno puede ocurrir por la falta de adecuación en el lenguaje utilizado, en el ámbito sanitario se tiende a hablar con tecnicismos y eso puede dar lugar a una interpretación errónea de los datos. Además, no todos los padres poseen un nivel cultural lo suficientemente alto como para discernir entre los resultados máximos potenciales y los reales obtenidos con el tratamiento y el estrés que genera la confirmación del diagnóstico obliga a considerar exclusivamente la opción más beneficiosa para su hijo afectado.



5.1 Análisis DAFO

A continuación, se presenta un análisis del estudio siguiendo el esquema DAFO:

Tabla 3. Análisis interno y externo a través del DAFO. **Fuente:** elaboración propia

DEBILIDADES	FORTALEZAS
<ul style="list-style-type: none">No se ha adquirido información de artículos de idioma diferente al español e inglés.Solo había disponibilidad de 22 artículos al realizar el diagrama de flujo y la mayoría de ellos utilizan las mismas fuentes de información.	<ul style="list-style-type: none">La información responde a los objetivos planteados.La mayoría de artículos presentan gran calidad científica.La revisión sistemática contiene tablas, figuras e imágenes.
AMENAZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none">No se dispone de estudios a nivel de enfermería para pacientes con IDCG.La formación del equipo de enfermería en este tipo de cuidados es insuficiente para elaborar un PAE adecuado.	<ul style="list-style-type: none">Los artículos con resultados desfavorables o irrelevantes permiten mejorar en la detección precoz de la enfermedad.El desconocimiento de los cuidados da pie a líneas de investigación futuras.Es necesaria la evaluación objetiva de las técnicas para ofrecer una mejor atención de enfermería.

5.2 Implicaciones para la práctica clínica y futuras líneas de investigación.

Tras analizar la eficacia del tratamiento se presenta, para las condiciones de vida en las que se encuentra un paciente pediátrico con IDCG, un plan de cuidados elaborado a través del PAE, con las etapas: valoración, diagnóstico, planificación, ejecución y evaluación.

A partir de una valoración común mediante los Patrones Funcionales de Marjory Gordon, teniendo en cuenta 11 áreas de importancia para realizarlo de manera integral, se han determinado unos diagnósticos de enfermería en función de la taxonomía NANDA, que permitirá resaltar los resultados (NOC) e intervenciones (NIC) para la elaboración de un plan de cuidados, haciendo uso de la herramienta online 'NNNConsult'.²²



Patrón 1. Percepción – Manejo de la salud.

NANDA [00004] Riesgo de infección: debido a la privación del sistema inmune, estos pacientes son susceptibles de sufrir invasión y multiplicación de organismos patógenos, que puede comprometer la salud.

- **NOC [1900] Conductas de vacunación:** disposición parental para obtener la vacunación precisa y prevenir una enfermedad transmisible.
 - o **NIC [6530] Manejo de la inmunización/vacunación:** control del estado de inmunización en atención primaria, facilitando el acceso y suministro de vacunas.
 - **Actividades:** actualizar la cartilla de vacunación, conocer las contraindicaciones absolutas de la inmunización en pacientes inmunodeprimidos y hablar sobre la importancia de la vacuna del bacilo de Calmette-Guérin y la vacuna viva contra el rotavirus antes del diagnóstico de IDCG.⁸ Administrar profilaxis como reemplazo de inmunoglobulinas intravenosas o subcutáneas y palivizumab durante la temporada de VRS.¹
- **NOC [2808] Control del riesgo social: enfermedad transmisible:** acciones sociales para reducir la transmisión de agentes infecciosos que suponen un problema para el niño.
 - o **NIC [5510] Educación para la salud:** instruir a los padres acerca de las conductas adecuadas de cara a conseguir el mayor nivel de salud para el lactante.
 - **Actividades:** proporcionar apoyo a los familiares para instaurar un cambio en su estilo de vida, minimizando los encuentros con gente externa al hogar, utilizando mascarilla y realizando una buena higiene de manos. Recordar la importancia de evitar lugares públicos y guarderías.¹
- **NOC [0702] Estado inmune:** se encuentra alterada la resistencia natural y adquirida contra antígenos externos por la privación del sistema defensivo.
 - o **NIC [7820] Manejo de muestras:** obtener, preparar y conservar una muestra sanguínea que permita un análisis celular en el laboratorio.
 - **Actividades:** utilizar una lanceta para la extracción de sangre necesaria en la prueba del talón o una palomilla como dispositivo especial de recogida de



muestras en el lactante, etiquetar correctamente la muestra y organizar su transporte hasta el laboratorio. ²

○ **NIC [6650] Vigilancia:** monitorización continua de los datos del paciente para la toma de decisiones clínicas durante la hospitalización.

- **Actividades:** colaborar con el resto del equipo multidisciplinar al monitorizar los signos vitales como tensión arterial, saturación de oxígeno y temperatura y establecer la prioridad de las acciones en función del estado del paciente para agrupar los cuidados en el menor número de manipulaciones posible.

NANDA [00043] Protección ineficaz: existe una disminución de la capacidad del organismo para protegerse de las amenazas externas adecuadamente.

- **NOC [0118] Adaptación del recién nacido:** la respuesta adaptativa al entorno extrauterino es inadecuada a pesar de ser un RN fisiológicamente maduro.

○ **NIC [6820] Cuidados del lactante:** se deben adaptar los cuidados al nivel de desarrollo de su sistema inmune.

- **Actividades:** monitorizar la seguridad del ambiente del lactante, proporcionando un aislamiento protector o inverso durante el ingreso y reforzar la habilidad de los progenitores en el cuidado especial del RN.^{13 y 17} Alertar del riesgo que supone para el lactante si se inmunizan con vacunas compuestas por agentes atenuados como la polio oral, rotavirus o BCG.²

Patrón 2. Nutricional – Metabólico

NANDA [00007] Hipertermia: la contracción de infecciones lleva a estos pacientes a padecer un fallo en la termorregulación.

- **NOC [0602] Hidratación:** se debe proporcionar una correcta hidratación intra y extracelular del organismo del lactante.

○ **NIC [3900] Regulación de la temperatura:** se procurará el mantenimiento de la temperatura en rangos de normalidad.

- **Actividades:** termometrear cada 2 horas, favorecer la ingesta de líquidos,



colocar al RN en la incubadora si es necesario con una humedad ambiental del 50% para reducir la pérdida de calor y aplicar duchas de agua templada.

○ **NIC [4140] Reposición de líquidos:** administración de líquidos intravenosos prescritos por el médico.

▪ **Actividades:** observar la presencia de edemas si hay sobrecarga de líquidos, obtener y mantener un acceso venoso central.¹³

- **NOC [0800] Termorregulación: recién nacido:** equilibrio entre producción, ganancia y pérdida de calor durante el primer mes de vida.

○ **NIC [3740] Tratamiento de la fiebre:** control del aumento de temperatura corporal causado por pirógenos endógenos.

▪ **Actividades:** observar color y temperatura de la piel, facilitar el reposo y humedecer los labios y la mucosa nasal si están secos. Administrar antipiréticos en caso de necesidad y no hacer uso de aspirinas.

NANDA [00047] Riesgo de deterioro de la integridad cutánea: las IDP causan susceptibilidad a la hora de padecer alteraciones de la epidermis y/o de la dermis, que puede suponer un compromiso para la salud del RN.

- **NOC [0707] Respuesta de hipersensibilidad inmunológica:** gravedad de respuestas inmunes inadecuadas.

○ **NIC [4070] Precauciones circulatorias:** proteger zonas con perfusión limitada.

▪ **Actividades:** evitar la infección de las heridas con una adecuada higiene, explorar las extremidades en busca de áreas de calor, eritema, dolor o tumefacción y proporcionar medidas de confort. Realizar cambios posturales y evitar la humedad mantenida en caso de postración. Se debe alertar del posible catabolismo celular debido a las infecciones recurrentes.¹⁰

NANDA [00105] Interrupción de la lactancia materna: interrumpir hasta confirmar el estado serológico materno por el riesgo que supone la contracción de CMV para el RN.²

- **NOC [1017] Realización de la alimentación con biberón:** instruir a la madre a proporcionar líquidos al lactante con el uso de la tetina.



- **NIC [5244] Asesoramiento en la lactancia:** ayudar a mantener una lactancia artificial satisfactoria.
 - **Actividades:** instruir sobre el modo de interrumpir la succión del lactante y ayudar a realizar una correcta preparación de la leche artificial, hirviendo el agua potable antes de su dilución para evitar la infección por *Cryptosporidium*^{1 y 3} e instruyendo en la proporción adecuada al prepararlos.
- **NOC [1020] Estado nutricional del lactante:** controlar que los nutrientes ingeridos y absorbidos son suficientes para satisfacer las necesidades metabólicas y favorecen el crecimiento del niño.
 - **NIC [8278] Fomentar el desarrollo: lactantes:** facilitar el crecimiento de manera óptima en todos sus ámbitos durante la estancia en el hospital.
 - **Actividades:** realizar los estudios de cribado recomendados e identificar la necesidad de inmunizaciones adicionales.³ Asegurarse de una adecuada ingesta de las tomas, pesando a los niños antes y después de realizarlas.

NANDA [00247] Riesgo de deterioro de integridad de la membrana mucosa oral: debido a las repetidas infecciones por *Candida Albicans*,² estos pacientes sufren riesgo de padecer lesiones en la cavidad oral.¹⁰

- **NOC [0308] Autocuidados: higiene oral:** tanto la enfermería como los progenitores deben lavar boca, encías y lengua adecuadamente.
 - **NIC [1710] Mantenimiento de la salud bucal:** tener especial cuidado con el mantenimiento de la higiene por el riesgo de padecer lesiones en la cavidad oral.
 - **Actividades:** observar signos y síntomas de glositis y estomatitis, así como la aparición de úlceras y heridas en la mucosa. Se puede administrar algún fármaco o pulverizador que genere una película protectora para evitar la aparición de dolor antes y después de las comidas.

NANDA [00314] Retraso en el desarrollo del niño: el aislamiento por fallo del sistema inmune y la contracción de infecciones de forma repetida conlleva un anormal desarrollo del niño en el tiempo esperado.



- **NOC [0103] Desarrollo infantil: 12 meses:** el lactante no cumple con las metas en desarrollo físico, cognitivo y psicosocial al cumplir el año por su aislamiento.
 - o **NIC [6520] Análisis de la situación sanitaria:** aunque no es determinante, una adecuada detección de riesgos mediante anamnesis y exploración puede ayudar a sospechar un diagnóstico.
 - **Actividades:** informar sobre la importancia del seguimiento, obtener el historial sanitario detallado y concretar los parámetros de normalidad en el crecimiento según la edad del niño. Comprobar si existen antecedentes de inmunodeficiencia o mortalidad en el primer año de vida de algún familiar cercano. ²

Patrón 3. Eliminación

NANDA [00013] Diarrea: los pacientes con IDCG presentan diarrea crónica con tres o más deposiciones blandas o líquidas diarias ² debido a virus gastroentéricos.

- **NOC [0501] Eliminación intestinal:** se debe controlar la forma, color, olor, cantidad y presencia de sustancias en las heces.
 - o **NIC [1750] Cuidados perineales:** mantenimiento de la integridad de la piel y alivio de las molestias perineales.
 - **Actividades:** ayudar con la higiene, mantener el periné seco, utilizar una pomada barrera de protección e instruir a los padres/cuidadores sobre la inspección del periné cuando no esté hospitalizado.
- **NOC [0600] Equilibrio electrolítico y ácido-base:** conocer los niveles de electrolitos en los compartimentos intra y extracelular por el riesgo de deshidratación.
 - o **NIC [1920] Monitorización del equilibrio acido-básico:** recogida y análisis de datos implicados en la regulación de este.
 - **Actividades:** obtener muestras como gasometría arterial y venosa, orina y heces para análisis de laboratorio, observar niveles de pH sérico, PaCO₂ y HCO₃. Monitorizar la causa de alcalosis metabólica si la hay y considerar la aparición de tiraje respiratorio a través de la prueba de Silverman Anderson.



- **NIC [2620] Monitorización neurológica:** recogida y análisis de datos para minimizar las complicaciones neurológicas.
 - **Actividades:** vigilar las tendencias de la Escala de Coma de Glasgow, observar la respuesta a los medicamentos y notificar al médico los cambios en el estado del paciente. Realizar medidas de protección neurológica generando un ambiente de ruido adecuado, evitando la luz excesiva y protegiendo al lactante de estímulos que alteren su bienestar.

Patrón 4. Actividad – Ejercicio

NANDA [00031] Limpieza ineficaz de las vías aéreas: la susceptibilidad a infectarse de *Pneumocystis jirovecii*, adenovirus, VRS, CMV y virus parainfluenza 3 reducen la capacidad para eliminar secreciones y mantener las vías aéreas permeables.²

- **NOC [0410] Estado respiratorio: permeabilidad de las vías respiratorias:** estado de vías traqueobronquiales abiertas, despejadas y limpias para el intercambio de aire, ya que son comunes las bronquiolitis persistentes.⁴
- **NIC [3200] Precauciones para evitar la aspiración:** disminuir los factores de riesgo de broncoaspiración.
 - **Actividades:** colocación del cabecero a 30-90° y alimentar en pequeñas cantidades, utilizando espesantes si precisa. Controlar los dispositivos de ventilación mecánica invasiva, administrar esteroides para suprimir la inflamación pulmonar y anticuerpos monoclonales en caso de infección por VRS.²³
- **NIC [3160] Aspiración de las vías aéreas:** extracción de secreciones mucosas a través de una sonda de aspiración en vía aérea oral y/o nasofaríngea.
 - **Actividades:** controlar y observar cantidad, color y consistencia de las secreciones, enseñar a la familia a succionar la vía aérea y realizar lavado de manos antes y después, con uso de guantes.²³ Instruir en la realización de lavados nasales si fuera preciso y administrar nebulizaciones de suero salino fisiológico para la movilización mucosa.



Patrón 5. Sueño – Descanso: El patrón no se ve afectado directamente con la enfermedad.

Patrón 6. Perceptivo – Cognitivo

NANDA [00214] Discomfort: el paciente con IDCS presenta intranquilidad a través de agitación, llanto o irritabilidad en al menos una de las dimensiones por un descontrol de la situación.

- **NOC [1214] Nivel de agitación:** el niño presenta inquietud, frustración, deshidratación e insomnio como signos de gravedad de los trastornos fisiológicos y conductuales del estrés.
 - **NIC [5880] Técnica de relajación:** disminución de la ansiedad.
 - **Actividades:** utilizar medidas de analgesia no farmacológica en cada técnica: coger y calmar al bebé, mecerlo, hablar suave, acariciar la frente, mantener la calma y realizar succión no nutritiva con sacarosa o “tetanalgesia”.
 - **NIC [4350] Manejo de la conducta:** ayudar a controlar la conducta negativa.
 - **Actividades:** hablar en voz baja, con tono suave y establecer una coherencia entre los turnos en cuanto al ambiente y la rutina de cuidados. Favorecer la presencia de los padres en las técnicas para transmitir seguridad al niño.¹³ Agrupar las técnicas para realizar el menor número de manipulaciones posible que favorezca el correcto neurodesarrollo el RN.

Patrón 7. Autopercepción – Autoconcepto

NANDA [00054] Riesgo de soledad: al adoptar las conductas de prevención de enfermedades el niño es susceptible de experimentar malestar asociado al deseo o necesidad de contacto con su entorno, que puede comprometer su salud.

- **NOC [1309] Resiliencia personal:** adaptación y función positiva tras ser consciente de la relevancia del diagnóstico.
 - **NIC [4480] Facilitar la autorresponsabilidad:** acompañar en el proceso, animando al afectado en su crecimiento a que asuma más responsabilidad de su propia conducta de cara a su desarrollo normal más adelante.



- **Actividades:** ayudar a los padres a identificar las responsabilidades que debe tener el niño según su edad y hacerlo consciente de las consecuencias de no asumirlas. Insistir en el compromiso con la enfermedad para la prevención de complicaciones asociadas.^{10 y 13}
- **NIC [6160] Intervención en caso de crisis:** asesoramiento para ayudar al niño a afrontar la soledad y retomar un estado de bienestar igual o mejor al previo.
 - **Actividades:** desde atención primaria, ayudar a identificar sistemas de apoyo disponibles, favorecer la expresión de sentimientos y planificar junto a él la manera de utilizar habilidades de afrontamiento para sucesivas ocasiones.¹³

Patrón 8. Rol – Relaciones

NANDA [00062] Riesgo de cansancio del rol de cuidador(a): los padres son susceptibles de sufrir dificultades para satisfacer las expectativas requeridas por la enfermedad.

- **NOC [2609] Apoyo familiar durante el tratamiento:** capacidad de la familia para mantenerse presente y proporcionar cuidados durante todo el viaje de la IDCG.²¹
 - **NIC [7560] Facilitar las visitas:** estimular las visitas familiares durante la hospitalización.
 - **Actividades:** seleccionar previamente las visitas permitidas por razones de enfermedades transmisibles.
 - **NIC [5430] Grupo de apoyo:** utilizar el ambiente grupal para recibir apoyo emocional e información relacionada con la IDCG junto a otras familias.
 - **Actividades:** informar de la existencia de la Fundación de Inmunodeficiencias y de su departamento local de salud para conocer más sobre la enfermedad y las opciones de tratamiento.⁹ Ayudar a los progenitores a tener un papel activo en la enfermedad.¹³

Patrón 9. Sexualidad – Reproducción.

NANDA [00208] Disposición para mejorar el proceso de maternidad: preparación



para el nuevo cuidado del RN saludable.

- **NOC [2904] Desempeño del rol de padres: lactante:** acciones para proporcionar un entorno físico, emocional y social positivo al lactante.
 - o **NIC [7110] Fomentar la implicación familiar:** facilitar la participación en los cuidados.
 - **Actividades:** observar la implicación paterna en el cuidado del RN y facilitar la comprensión de los aspectos médicos, así como favorecer la participación activa.²¹

Patrón 10. Adaptación – Tolerancia al estrés.

NANDA [00211] Riesgo de deterioro de la resiliencia: los padres son susceptibles de disminuir la capacidad para adaptarse a los cambios en el estilo de vida por claudicación.

- **NOC [1300] Aceptación: estado de salud:** los padres aceptan conscientemente los cambios en el estado de salud de su hijo.
 - o **NIC [5242] Consejo genético:** ayuda por el riesgo de haber transmitido la enfermedad genéticamente para afrontar y evitar la situación en otras ocasiones.²⁰
 - **Actividades:** remitir a especialistas en genética clínica y proporcionar estimaciones del riesgo de repetirse el fenotipo.
 - o **NIC [4410] Establecimiento de objetivos comunes:** hacer partícipes a los padres en la consecución de objetivos del plan de cuidados.²¹
 - **Actividades:** mantener una perspectiva positiva e ir reevaluando los objetivos a medida que se vayan consiguiendo.
- **NOC [1305] Modificación psicosocial: cambio de vida:** respuesta al cambio.
 - o **NIC [5294] Facilitar el duelo: muerte perinatal:** ayuda en la pérdida.
 - **Actividades:** informar a los padres de la posibilidad de fracaso del trasplante ² y acompañar durante el proceso haciéndoles conscientes de nuestra presencia.



Patrón 11. Valores – Creencias: Este patrón no se ve afectado con la enfermedad, salvo que se produzca el fallecimiento del paciente.

Una vez obtenidos estos datos y realizadas las actividades propuestas, se podrá proceder a la evaluación, que es la última etapa del PAE, en la que se valorará la situación del paciente para medir con criterios objetivos la efectividad del plan de cuidados y el grado de consecución de los objetivos previstos. Esto dará la oportunidad de mantener de igual modo, modificar o finalizarlo, ya que no se trata de un proceso estático, sino dinámico y modificable en función de las necesidades de cada niño, aunque se haya realizado valorando características comunes a todos ellos.

El estudio de la IDCG de manera holística puede dar pie al desarrollo de un protocolo universal de utilidad para mejorar la calidad de vida de los afectados por esta IDP, debido a que el principal objetivo una vez instaurada la enfermedad es aliviar la sintomatología y evitar el empeoramiento. No se debe dejar a un lado el aspecto emocional y las consecuencias que puede causar en el entorno, ya que el normal funcionamiento de su organismo se ve limitado. Puede ser de utilidad para ofrecer educación sanitaria a los implicados desde atención primaria. Además, haciendo un buen uso de la información y actualizando al personal de enfermería con las recientes investigaciones, se podrá mejorar en el desarrollo y aplicación de nuevas terapias que contribuyan a una mejoría de los resultados.



6. CONCLUSIONES

El trasplante de células hematopoyéticas ha supuesto un antes y un después en el pronóstico de las IDP, concretamente en las IDCG, ya que son mortales en caso de no realizarse. Junto al trasplante, es necesario establecer un gran abanico de actividades de enfermería para la obtención de mejoría en los resultados. Sin la elaboración de un PAE adecuado no sería posible valorar y abordar los requerimientos del paciente de manera integral.

El diagnóstico temprano de la IDCG se lleva a cabo mediante la prueba de detección de sangre seca en recién nacidos o a través del estudio genético familiar, lo que facilita el abordaje precoz y la posibilidad de adoptar medidas profilácticas sin dar lugar a la infección previa al TCH. Las técnicas actuales hacen posible que la mortalidad que antes suponía la presencia de la enfermedad haya disminuido notablemente. Desde que comenzó a llevarse a cabo el TCMH en 1968, la calidad de vida de los pacientes ha mejorado de manera significativa, aunque muchos de ellos necesiten una segunda terapia o tratamiento coadyuvante con inmunoglobulinas para el resto de su vida.

El equipo de enfermería tiene un papel imprescindible en el acompañamiento al paciente, administración de terapias, monitorización y control de las constantes vitales. Se encarga de ofrecer apoyo psicoemocional, realizar extracciones sanguíneas, inmunizaciones, abordar enfermedades concomitantes y acompañar durante todo el proceso de enfermedad, hospitalización y recuperación.

La IDCG afecta a la mayoría de las dimensiones que rodean al paciente pediátrico. Con el plan de cuidados planteado se hace posible abordar las necesidades alteradas durante el proceso de enfermedad de manera estandarizada para todos los que la padecen, desde la prevención secundaria hasta el restablecimiento del sistema inmune prácticamente completo, permitiendo flexibilidad para el cambio en función de cada caso.



7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Trück J, Prader S, Natalucci G, Hagmann C, Brotschi B, Kelly J, et al. *Swiss newborn screening for severe T and B cell deficiency with a combined TREC/KREC assay*. *Swiss Medical Weekly*. [Internet]; 2020 [Citado el 19 de Enero de 2024];150. Disponible en: <https://doi.org/10.4414/smw.2020.20254>
2. Hoyos-Bachiloglu R, Sotomayor C, Poli C. Inmunodeficiencia combinada severa: es tiempo de su detección precoz. *Rev Chil Pediatr*. [Internet] 2019 [Citado 22 de Febrero de 2024];90(6):581-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v90i6.1310>
3. Biggs CM, Haddad E, Issekutz TB, Roifman CM, Turvey SE. *Newborn screening for severe combined immunodeficiency: A primer for clinicians*. *CMAJ*; [Internet] 2017 [Citado 22 de Febrero de 2024];189. p. 1551-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1503/cmaj.170561>
4. Scheffler Mendoza SC. Estudio de la concentración de TREC's para la detección oportuna de inmunodeficiencia combinada severa por medio de la prueba de tamiz neonatal en recién nacidos sanos [Tesis]. México: Universidad Nacional Autónoma de México, 2014. [Citado 6 de Febrero de 2024]. Disponible en: <http://repositorio.pediatrica.gob.mx:8180/handle/20.500.12103/106>
5. Castro SR, Elva S, Padilla E. Tamizaje de inmunodeficiencia combinada grave y su oportunidad para implementarse en México [Tesis]. México: Universidad Nacional Autónoma de México; 2014. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/alergia/>
6. Pajares García S, López Galera R, Marín Soria JM^a, Argudo Ramírez A, González de Aledo-Castillo JM, Ribes Rubió A, et al. Impacto de la inclusión de pruebas de segundo nivel en el programa de cribado neonatal de Cataluña y en otros programas internacionales [Internet]. *Rev. Esp. Salud Pública*. 2020. [Consultado el 23 de Febrero de 2024]; 94. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7721394>
7. Şentürk G, Ng YY, Eltan SB, Başer D, Ogulur I, Altındirek D, et al. *Determining T and B Cell development by TREC/KREC analysis in primary immunodeficiency patients and healthy controls*. *Scand J Immunol*. [Internet] 1 de marzo de 2022 [Citado 3 de Marzo de 2024];95(3). Disponible en: <https://doi.org/10.1111/sji.13130>
8. Elliman DAC, Gennery AR. *Newborn screening for severe combined immunodeficiency: coming to a region near you soon*. *Clinical and Experimental Immunology*. [Internet] 2021 [Citado 3 de Marzo de 2024];205, p. 343-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/cei.13642>
9. Alkureishi LA. *The Newborn Screen and Severe Combined Immunodeficiencies*. *Pediatric Annals*. [Internet] 2023 [Citado 3 de Marzo de 2024];52, p. 398-9. Disponible en: <https://doi.org/10.3928/19382359-20231004-01>
10. Murguía Pérez JG, Pérez-Gaxiola G, García-Domínguez M. Inmunodeficiencia combinada grave: informe de caso. *Alergia, Asma e Inmunología Pediátricas*. [Internet] 2020 [Citado 12 de Enero de 2024];29 (1):37-41. Disponible en: <https://doi.org/10.35366/93324>
11. Hladun R, Badell I, González M, Martínez AM, Sánchez De Toledo J, Olivé MT, et al. *Survival analysis of hematopoietic stem cell transplantation in children with primary immunodeficiency in Spain*. *Pediatric Annals* [Internet] 1 de febrero de 2015 [Citado 25 de Marzo de 2024];82(2):62-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.04.014>
12. Partida A, Tutor G, Sara D, Espinosa E. Características clínicas y paraclínicas de pacientes con Inmunodeficiencia Combinada Grave: revisión sistemática de la literatura. Universidad Nacional Autónoma de México. [Internet] 2014 [Citado 9 de Abril de 2024]. Disponible en: http://repositorio.pediatrica.gob.mx:8180/bitstream/20.500.12103/1101/1/tesis2014_116.pdf
13. Raspa M, Lynch M, Squiers L, Gwaltney A, Porter K, Peay H, et al. *Information and Emotional Support Needs of Families Whose Infant Was Diagnosed With SCID Through Newborn Screening*. *Front Immunol*. [Internet] 6 de mayo de 2020 [Citado 9 de Abril de 2024];11. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.00885>
14. Mantravadi V, Bednarski JJ, Ritter MA, Gu H, Kolicheski AL, Horner C, et al. *Immunological Findings*



- and Clinical Outcomes of Infants With Positive Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency From a Tertiary Care Center in the U.S. *Front Immunol*. [Internet] 3 de septiembre de 2021 [Citado 9 de Abril de 2024];12. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.734096>
15. Miyamoto S, Umeda K, Kurata M, Nishimura A, Yanagimachi M, Ishimura M, et al. *Hematopoietic Cell Transplantation for Severe Combined Immunodeficiency Patients: a Japanese Retrospective Study*. *J Clin Immunol*. [Internet] 1 de noviembre de 2021 [Citado 9 de Abril de 2024];41(8):1865-77. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10875-021-01112-5>
 16. Pai SY. *Treatment of primary immunodeficiency with allogeneic transplant and gene therapy*. *American Society of Hematology*. [Internet] 2019. [Citado 1 de Mayo de 2024]. Disponible en: <https://doi.org/10.1182/hematology.2019000052>
 17. Smith H, Scalchunes C, Cowan MJ, Puck J, Heimall J. *Expectations and experience: Parent and patient perspectives regarding treatment for Severe Combined Immunodeficiency (SCID)*. *Clinical Immunology*. [Internet] 1 de agosto de 2021 [Citado 26 de Febrero de 2024];229. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.clim.2021.108778>
 18. Slatter M, Lum SH. *Personalized hematopoietic stem cell transplantation for inborn errors of immunity*. *Frontiers in Immunology*. [Internet] 2023 [Citado 26 de Febrero de 2024];14. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1162605>
 19. Kuo CY, Garabedian E, Puck J, Cowan MJ, Sullivan KE, Buckley RH, et al. *Adenosine Deaminase (ADA)-Deficient Severe Combined Immune Deficiency (SCID) in the US Immunodeficiency Network Registry*. *J Clin Immunol*. [Internet] 1 de noviembre de 2020 [Citado 8 de Abril de 2024];40(8):1124-31. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s10875-020-00857-9>
 20. Strand J, Gul KA, Erichsen HC, Lundman E, Berge MC, Trømborg AK, et al. *Second-Tier Next Generation Sequencing Integrated in Nationwide Newborn Screening Provides Rapid Molecular Diagnostics of Severe Combined Immunodeficiency*. *Front Immunol*. [Internet] 9 de julio de 2020 [Citado 8 de Abril de 2024];11. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.01417>
 21. Kutsa O, Andrews SM, Mallonee E, Gwaltney A, Creamer A, Han PKJ, et al. *Parental coping with uncertainties along the severe combined immunodeficiency journey*. *Orphanet J Rare Dis*. [Internet] 1 de diciembre de 2022 [Citado 1 de Mayo de 2024];17(1). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02554-9>
 22. NNNConsult [Internet]. Barcelona: Elsevier; [Citado 4 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www-nnnconsult-com.ponton.uva.es/nanda/pat>
 23. Soomann M, Prader S, Pachlopnik Schmid J, Güngör T, Trück J. *Fatal RSV in SCID: the Importance of Infection Prevention Despite Newborn Screening*. *Journal of Clinical Immunology*. Springer. [Internet] 2023 [Citado 1 de Mayo de 2024];43. p. 554-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1007%2Fs10875-022-01427-x>

