Guía para padres

Tratamientos para el déficit de ADA

¡El cribado neonatal y el tratamiento curativo inmediato salvan vidas!

El diagnóstico precoz de la IDCG, posible gracias al cribado neonatal, proporciona la mejor oportunidad para realizar un tratamiento exitoso para su bebé a través de una intervención temprana.

PID FOUNDATION Barcelona

Disponible en **www.pidfoundationbcn.org**

↑ Carla, 5 años

La voz del paciente

Viviendo con déficit de ADA

¿Qué significó para usted el diagnóstico de deficiencia de ADA de su hija?

Es un cambio radical en todos los aspectos de la vida. La incertidumbre de esperar a un donante y el trasplante puede ser angustiante.

¿Cómo vivió el trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH)?

Nuestro sentimiento básico durante todas las etapas del proceso, incluso hoy cuatro años después del TPH, ha sido el miedo. Sin embargo, nuestra hija ahora está sana y somos una familia feliz; el trasplante la curó.

¿Qué le pediría al tratamiento ideal para el déficit de ADA?

Tratamientos específicos para curar la enfermedad sin necesidad de trasplante con los riesgos que conlleva.

↑ Abel, 3 años

La experiencia personal de un paciente...

Como padres, el diagnóstico significó una atención especial a cada infección que nuestro hijo pudiera tener. Inicialmente, nos preocupaba la posibilidad de un trasplante, y nos sentimos muy felices cuando se propuso la **Terapia Génica**.

Este tratamiento es menos agresivo que el trasplante porque se usa la propia médula ósea del bebé, por lo que no hay problemas de compatibilidad y hay menos necesidad de suprimir su sistema inmune cuando se infunden células genéticamente modificadas. Además, la posibilidad de rechazo postrasplante es mucho menor.

Nos gustaría que el tratamiento restablezca su sistema inmune a niveles que le permitan tener una vida normal.

¿Qué es el déficit de ADA?

El déficit de adenosina deaminasa (ADA) es una de las formas más frecuentes de inmunodeficiencia combinada grave (IDCG). Conduce a la acumulación de productos tóxicos que alteran el recambio celular adecuado en la médula ósea, el timo y los ganglios linfáticos. Tiene una herencia autosómica recesiva y una incidencia global de 1 caso por cada 200.000 recién nacidos. La presentación inicial incluye infecciones fúngicas, víricas y bacterianas recurrentes, valores bajos de linfocitos en la sangre, retraso del crecimiento y trastornos neurológicos. El diagnóstico se basa en la ausencia o disminución de los valores de ADA en los glóbulos rojos.

El análisis genético por secuenciación puede detectar la mayoría de las variantes patogénicas de esta enfermedad. Sin tratamiento, la deficiencia de ADA tiene un curso fatal. La mayoría de los bebés con esta afección morirán dentro del año posterior al nacimiento, generalmente debido a infecciones recurrentes graves, aunque se han descrito formas de presentación más tardías con manifestaciones clínicas menos graves.

Dr. Olaf Neth
Hospital Virgen del Rocío (Sevilla)

Trasplante de médula ósea

El trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) sigue siendo el tratamiento fundamental. Sin embargo, a diferencia de la situación en otros tipos de IDCG, hay 2 opciones de tratamiento adicionales disponibles para el déficit de ADA: la terapia de sustitución enzimática con PEG-ADA y la terapia génica. El TPH, si tiene éxito, ofrece una corrección permanente de la enfermedad y recuperación inmunitaria a largo plazo. La supervivencia global es mejor cuando las células trasplantadas provienen de donantes emparentados compatibles que cuando las células son de donantes no emparentados compatibles o donantes haploidénticos.

Terapia de sustitución enzimática

El tratamiento con ADA pegilado es bien tolerado y conduce a mejoras en los signos y síntomas de inicio de la enfermedad. Los efectos adversos son infrecuentes. El tratamiento se administra con infusiones intramusculares semanales y debe iniciarse inmediatamente después del diagnóstico. Sin embargo, es solo una terapia puente, ya que el efecto desaparece a largo plazo.

Dr. Luis Ignacio González-Granado
Hospital 12 de Octubre (Madrid)

¿Qué es la Terapia Génica?

La terapia génica es una opción terapéutica curativa factible y segura para estos pacientes. Con este enfoque, se inserta una copia normal del gen defectuoso en las propias células madre hematopoyéticas del paciente usando un virus como vector (como en la historia del caballo de Troya). Es una excelente opción cuando no está disponible un donante familiar idéntico.

Más de 30 pacientes han sido tratados con terapia génica y los datos preliminares indican una excelente efectividad y seguridad. Uno de los vectores retrovirales de primera generación se ha desarrollado con éxito en un producto comercial (Strimvelis®). Los estudios con vectores optimizados (lentivirus) están actualmente en curso.

Dr. Pere Soler
Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)

¡Pida ayuda!

Es normal estar ansioso y angustiado cuando sabe que su bebé tiene un problema médico grave como una IDCG. Habrá visitas médicas repetidas, pruebas y procedimientos. Mantener su propia salud física y emocional es muy importante, especialmente mientras su hijo esté en tratamiento.

Es importante ponerse en contacto con un equipo médico especializado para responder a sus preguntas durante el diagnóstico y el tratamiento de su bebé. El apoyo psicológico puede ayudarlo a superar esta etapa difícil.

No dude en pedir información y ayuda en su centro.

Otros Recursos

Información y recursos adicionales disponibles en:

- www.adagen.com
- www.primaryimmune.org
- www.info4pi.org
- www.aedip.org
- www.ghr.nlm.nih.gov/condition/adenosine-deaminase-deficiency