

Inmunodeficiencia combinada severa (IDCS) en la infancia: análisis de la situación en Costa Rica para una mejor visibilización y diagnóstico.

Severe combined immunodeficiency (SCID) in childhood: analysis of the situation in Costa Rica for better visibility and diagnosis.

Samarkandra Rodríguez Calvo¹, Kenneth Núñez Morales², Shevanny Marie Wright Rankin³, Miled Jheysha Moya Blackwood⁴

1, 2, 3 y 4, Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Ciencias Médicas (UCIMED), San José, Costa Rica.

✉ Contacto de correspondencia: Samarkandra Rodríguez Calvo samarkandarodriguezcalvo@gmail.com

RESUMEN

La inmunodeficiencia combinada severa (IDCS) es una enfermedad perteneciente al grupo de inmunodeficiencias primarias (IDP), actualmente conocidas como “Errores Innatos de la Inmunidad”, las cuales son causados por mutaciones genéticas heredadas de forma recesiva ligada al cromosoma X o de manera autosómica recesiva ligada a cromosomas no sexuales; dichas mutaciones afectan la función y producción de los linfocitos T, B y células asesinas naturales (NK) importantes para el funcionamiento del sistema inmune. Los niños con IDCS son muy vulnerables a infecciones graves y recurrentes durante sus primeros meses de vida, lo que resalta la importancia del diagnóstico temprano para iniciar los tratamientos a tiempo. En Costa Rica, la IDCS representa un 9.8% de los 298 casos de IDP reportados, con una prevalencia de 3.3 por cada 100,000 habitantes. El trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) es el tratamiento más eficaz, ofreciendo posibilidades de cura si se realiza durante los primeros meses de vida. Las complicaciones económicas y psicológicas representan un desafío para los niños y familias costarricenses, donde actores como la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS) son cruciales para brindar apoyo integral y mitigar los gastos de las pruebas diagnósticas y tratamientos. Por tanto, el objetivo de esta revisión teórica es analizar la enfermedad genética denominada “Inmunodeficiencia combinada severa” propiamente en Costa Rica, en cuanto a su epidemiología, métodos de diagnóstico temprano y tratamientos.

Palabras clave: Inmunodeficiencia, niños, diagnóstico, cromosoma X, linfocitos.

ABSTRACT

Severe combined immunodeficiency (SCID) is a disease belonging to the group of primary immunodeficiencies (PID), currently known as “Inborn Immune Defects”, which are caused by genetic mutations inherited recessively linked to the X chromosome or autosomal recessively linked to non-sex chromosomes; these mutations affect the function and production of T and B lymphocytes and natural killer (NK) cells important for the functioning of the immune system. Children with SCID are very vulnerable to severe and recurrent infections during their first months of life, which

Cómo citar:

Rodríguez Calvo, S., Núñez Morales, K., Wright Rankin, S. M., & Moya Blackwood, M. J. Inmunodeficiencia combinada severa (IDCS) en la infancia: análisis de la situación en Costa Rica para una mejor visibilización y diagnóstico. Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos, 8(4), 91-99. <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v8i4.822>

Recibido: 01/Oct/2024

Aceptado: 04/Dic/2024

Publicado: 13/Dic/2024



highlights the importance of early diagnosis to initiate treatments in time. In Costa Rica, SCID represents 9.8% of the 298 reported cases of PID, with a prevalence of 3.3 per 100,000 inhabitants. Hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) is the most effective treatment, offering possibilities of cure if performed during the first months of life. Economic and psychological complications represent a challenge for Costa Rican children and families, where actors such as the Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS) are crucial to provide comprehensive support and mitigate the costs of diagnostic tests and treatments. Therefore, the objective of this theoretical review is to analyze the genetic disease called “severe combined immunodeficiency” in Costa Rica in terms of its epidemiology, early diagnosis methods and treatments.

Keywords: Immunodeficiency, children, diagnostic, X chromosome, lymphocytes.

INTRODUCCIÓN

El sistema inmune es el encargado de proteger al cuerpo de la invasión de organismos extraños provenientes del exterior mediante respuestas inmunes. Dichas respuestas funcionan a través de una coordinación completa de factores biológicos, células especializadas, tejidos y órganos necesarios en el reconocimiento de patógenos y la eliminación de antígenos. Cuando el sistema inmune se ve afectado por defectos genéticos, existe la posibilidad de contraer una gran variedad de enfermedades graves como la inmunodeficiencia combinada severa (IDCS) [1].

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades causadas por más de 300 defectos genéticos hereditarios que afectan al sistema inmune. La causa principal de su origen se debe a una mutación genética que afecta la función y producción de linfocitos T, B y células asesinas naturales (NK), fundamentales en el control de infecciones. Esta enfermedad se manifiesta en el primer año de vida de los niños, provocando una alta vulnerabilidad a infecciones graves y recurrentes. Además, puede heredarse de forma recesiva ligada al cromosoma X y de manera autosómica recesiva (en cromosomas diferentes a los sexuales) [2].

Comprender la importancia del sistema inmunológico y trastornos como la IDCS puede sensibilizar a los sistemas de salud costarricenses sobre la necesidad de diagnósticos tempranos y tratamientos de salud para atender esta enfermedad de forma temprana, lo que conlleva promocionar investigaciones que permitan tratamientos médicos efectivos y accesibles para la ciudadanía. Por tanto, el objetivo de esta revisión teórica es analizar la enfermedad genética denominada “Inmunodeficiencia Combinada Severa” en Costa Rica, en cuanto a su epidemiología, métodos de diagnóstico temprano y tratamientos.

MATERIALES Y MÉTODOS

Para la elaboración del presente estudio, se realizó una revisión bibliográfica a través de la lectura de artículos científicos, tesis, libros y páginas web disponibles en internet provenientes de fuentes confiables. Además, se consultaron bases de datos como Medline Plus, SciELO, Redalyc, Google Académico, Access Medicina, Stanford Medicine Children’s Heal y Manuales MSD. Estas bases de datos fueron seleccionadas por su gran importancia en las ciencias médicas y por su disponibilidad de publicaciones.

En cuanto a los criterios de inclusión, se seleccionó literatura médica relacionada con la epidemiología, los métodos diagnósticos y los tratamientos para la inmunodeficiencia combinada severa en Costa Rica. Además, se excluyeron estudios que no estuvieran publicados entre los años 2019 al 2024, en idiomas distintos al español e inglés y estudios sobre inmunodeficiencias diferentes a la combinada severa. Se utilizaron palabras clave como inmunodeficiencia primaria, inmunodeficiencia combinada severa, Costa Rica, epidemiología, métodos diagnósticos y tratamientos.

Finalmente, se recopilaron 21 fuentes de información en total, de las cuales 2 de ellas se consideran como fuentes primarias fundamentales para el desarrollo del presente artículo, tales fueron el “Registro Costarricense de Inmunodeficiencias Primarias (1985-2019)” y “Diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, pronóstica y de abordaje terapéutico temprano, en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en Costa Rica”, ya que estos dos aportes permitieron realizar un análisis y llegar a las conclusiones y recomendaciones que en este artículo se aportan.

Resultados

Epidemiología en Costa Rica

Costa Rica representa el 6% de los casos de IDP registrados en países latinoamericanos. La prevalencia registrada de IDP es de 3,3 por cada 100.000 habitantes. Según el período de estudio realizado entre los años de 1985 a 2019, se contabilizó un total de 298 casos de IDP (55% varones), donde la IDCS representa el 9.8% de los casos totales registrados. Por otro lado, la ataxia-telangiectasia (AT) es la inmunodeficiencia primaria más común en el país y representa un 44% de los casos registrados [3].

Por otra parte, países como Estados Unidos y México presentan algunos datos epidemiológicos. Asimismo, en México se ha triplicado el número de casos de IDCS desde 1998 a 2004, pero manteniendo siempre un número menor a uno, comparado con una población de 100,000 personas. Mientras que en Estados Unidos van entre 40 y 100 casos. Finalmente, lugares como Europa, México, Estados Unidos y otros países, han intentado formar equipos para lograr encontrar datos que puedan proveer una estimación adecuada de la IDCS [4, 5].

Etiología

La inmunodeficiencia combinada severa es causada por más de 20 genes diferentes heredados de los progenitores, por ende, no es contagiosa. Su herencia se da principalmente de manera recesiva ligada al cromosoma X, aunque también es heredada de manera autosómica recesiva, la cual no se asocia a cromosomas sexuales. En la herencia recesiva ligada al cromosoma X, el gen responsable es el IL2RG, asociado al cromosoma X. Los hombres presentan los cromosomas X y Y heredados de cada progenitor, mientras que las mujeres presentan dos cromosomas X. En el caso de que una mujer tenga una copia defectuosa del gen IL2RG en uno de sus cromosomas X, la otra copia funcional en su otro cromosoma X evita que presente IDCS [6].

Sin embargo, los hombres, al tener solo un cromosoma X, son más propensos a desarrollar IDCS si heredan una copia defectuosa del gen. Si una madre es portadora de un gen defectuoso, existe un 50% de probabilidad de que sus hijos hereden la enfermedad y un 50% de probabilidad de que sus hijas sean portadoras. Por otro lado, si un padre presenta la IDCS, ninguno de sus hijos varones lo heredará, pero todas sus hijas serán portadoras [6].

Cuadro Clínico

En la mayoría de los casos del IDCS, los síntomas comienzan a presentarse en niños que se encuentran en su etapa de lactancia y que poseen un rango de edad de seis meses. Algunos de estos son conocidos comúnmente como la meningitis, diarrea, hepatitis, infecciones en la sangre, en el oído, por levaduras en la boca y el área del pañal. Asimismo, existen síntomas estrechamente relacionados a la IDCS, donde es importante tener en cuenta que los síntomas pueden cambiar según el grado de afectación y la persona que se encuentra bajo la enfermedad [7-10], tal y como lo muestra la Tabla 1:

Enfermedad	Explicación
Candidiasis sistémica	Causada por especies de <i>Candida</i> , provoca infecciones en distintas partes del cuerpo. Entre ellas se destacan las infecciones cutáneas y mucosas.
Neumonía	En este caso se hace referencia a la <i>Pneumocystis jirovecii</i> , causante de síntomas como la fiebre, disnea y tos seca.
Injerto contra huésped	Ataca los tejidos sanos del huésped, debido a que los considera como extraños.
Síndrome de Omenn	Enfermedad inflamatoria causante de síntomas como retraso del crecimiento, diarrea crónica, alopecia, descamación, enrojecimiento de la piel generalizado, entre otros.

Fuente: Elaborado por los autores [7-10].

Métodos de Diagnóstico Temprano

Los recién nacidos con IDCS suelen contraer infecciones recurrentes y graves provocadas por hongos, virus y bacterias oportunistas, lo que provoca que presenten una serie de síntomas que actúan como indicadores de vital importancia para el diagnóstico temprano. Por tanto, a la IDCS se le considera como una “emergencia pediátrica”, debido al riesgo de muerte durante los primeros meses de vida [4]. Sin embargo, esta enfermedad es irreconocible en su etapa temprana, debido a que los síntomas suelen manifestarse de manera tardía, lo que llega a ser un problema grave para aplicar los tratamientos que dependen de un diagnóstico temprano para su éxito [11].

Historia clínica

La historia clínica es conocida como el método principal para obtener un diagnóstico temprano de la IDCS. En esta se consideran todas las afecciones previas que haya experimentado, tales como ocho o más infecciones de oído, dos o más casos de neumonía, infecciones prolongadas de más de dos meses, falta de aumento de peso y estatura, y la revisión de los antecedentes familiares sobre inmunodeficiencia. Si el paciente presenta tres o más de estas afecciones mencionadas, se procede a realizar un análisis sanguíneo para el conteo del nivel de linfocitos [4]. Asimismo, en casos familiares donde el primer hijo presenta inmunodeficiencia combinada severa y se ha identificado el gen causante, es posible realizar un diagnóstico incluso antes del nacimiento de los siguientes hijos mediante pruebas moleculares en los embarazos posteriores, lo que permite el diagnóstico temprano de la IDCS [4].

Tamizaje neonatal para la IDCS

La IDCS, al ser una enfermedad no detectable durante su etapa temprana, se ha tenido que recurrir a métodos de pesquisa como el tamizaje neonatal, que consiste en un examen de sangre extraída del talón de los recién nacidos. Este método se encuentra aceptado internacionalmente y su funcionamiento se basa en la cuantificación de los linfocitos T denominados como “círculos de escisión del receptor de las células T” (TREC), que se encuentran en la sangre de los recién nacidos saludables. En el caso de los bebés con IDCS, poseen una producción escasa o nula de las células T [6,11].

Es importante recalcar que, si un bebé obtiene un resultado positivo en el tamizaje, no significa de manera certera que presente IDCS, ya que los niveles bajos de los TREC en sangre pueden ser originados por un parto prematuro y por otras enfermedades inmunitarias de menor gravedad. Además, es posible obtener un resultado positivo teniendo un sistema inmune normal, por lo que un resultado positivo no asegura la presencia de la IDCS, lo que provoca que se deban realizar más pruebas para un descarte certero [6].

Muestreo de vellosidad coriónica (CVS)

En los casos donde ya se ha identificado la causa genética de la IDCS en la familia, se dispone de una prueba genética prenatal que consiste en la extracción del ADN del feto para su posterior análisis. Esta prueba se realiza a través de muestreos de vellosidad coriónica (CVS) o por amniocentesis, lo que permite obtener un diagnóstico entre las 10 y 13 semanas de gestación [6,12].

El muestreo de CVS consiste en aspirar las vellosidades coriónicas de la placenta mediante una aguja larga y fina, utilizando técnicas transcervicales o transabdominales con el fin de detectar anomalías cromosómicas. Los cromosomas, componentes del ADN heredado, normalmente suman un total de 46 y están presentes en las vellosidades coriónicas, lo que permite detectar de forma precisa si el feto tiene un cromosoma adicional, la ausencia o daños en alguno [12].

Tratamientos

Trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH)

El trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) es un procedimiento que consiste en la infusión de células madre hematopoyéticas para reconstituir el sistema sanguíneo del paciente con IDCS, siendo este uno de los tratamientos más efectivos. El tratamiento brinda posibilidades de cura siempre y cuando se realice durante los primeros 3 meses de vida [8].

La infusión de células madre hematopoyéticas es realizada después de un régimen preparatorio o de acondicionamiento, mediante fármacos diseñados para crear un espacio en la médula, deprimir el sistema inmunitario para prevenir rechazos y destruir las células malignas. La expresión insuficiente de un gen afectado es posible curarse de manera parcial o total mediante células madre hematopoyéticas circulantes trasplantadas de un donante con expresión génica normal. Por último, el TCMH se divide principalmente en el trasplante autólogo o autotrasplante (usando células madre hematopoyéticas propias del paciente) y en el trasplante alogénico o alotrasplante (usando las células madre hematopoyéticas de un donante emparentado o no emparentado) [13].

Terapia génica

La terapia génica se refiere a la introducción o aporte de un gen normal faltante en los pacientes o al reemplazo de un gen defectuoso por uno sano, con el objetivo de tratar, prevenir o curar una enfermedad [14]. De igual forma, esta terapia se emplea en el tratamiento de enfermedades genéticas hereditarias, como la hemofilia, la anemia de células falciformes y la IDCS. Es una técnica que implica la transferencia de material genético mediante vectores virales, los cuales utilizan sus capacidades biológicas para ingresar a la célula y depositar el material genético [15].

Evaluación de la calidad de vida de los niños con IDCS

Medidas de precaución

Al ser una enfermedad poco común, se evalúa y se analiza la calidad de vida de los pacientes de manera general. Mediante el análisis de casos presentados en varios estudios se evidenció que el tratamiento temprano del paciente puede dar como resultado una vida normal. Por otro lado, el diagnóstico tardío significa una disminución en la probabilidad de la eficacia del tratamiento, provocando una vida con mayor cuidado, aislamiento y la reducción de la esperanza de vida. No obstante, la efectividad de la respuesta a los medicamentos dependerá de cada paciente, donde usualmente es de un 95% [16].

La IDCS se considera una emergencia pediátrica [4], si se llega a sospechar de su manifestación en un infante es importante tomar precauciones que ayuden a evitar que empeore. Por ende, es recomendable evitar los lugares con un grado de aglomeración significativo, evitar el contacto con personas que posean síntomas de enfermedades respiratorias o infecciones, conservar buenos hábitos de higiene tanto del bebé como de los que tienen contacto con él. Asimismo, en el área médica del niño se deben tomar medidas preventivas como vigilar las transfusiones sanguíneas, evitar vacunas que posean gérmenes y vigilar continuamente el aumento de los síntomas para evitar un mayor riesgo [17].

Complicaciones económicas

En cuanto a las complicaciones económicas se encuentran los costes de los métodos de diagnóstico y tratamientos para la IDCS. De acuerdo con la Sociedad Chilena de Pediatría [11], el tratamiento más recurrente es el trasplante de células madre hematopoyéticas. En Costa Rica, el precio de este tratamiento en instituciones privadas es muy elevado para la mayoría de costarricenses. Sin embargo, existe el apoyo de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS), que brinda seguros médicos que solventan los gastos económicos [18].

Afectaciones psicológicas y sociales

A su vez, según Clark y Harmon [17], los infantes con IDCS se someten a una gran variedad de estudios, lo cual genera estrés tanto en ellos como en sus familiares. Por esta razón, se recomiendan los grupos de apoyo, trabajadores sociales y el respaldo familiar para afrontar la situación de la enfermedad y sus respectivas adversidades. Por otro lado, Plitt [16] señala que los familiares de niños con IDCS deben seguir una serie de medidas preventivas contra las posibles infecciones que puedan transmitir al infante, lo cual limita las interacciones sociales de los niños y les impide llevar una vida 'normal', restringiendo actividades simples como jugar o mostrar afecto físico debido al riesgo de infecciones.

DISCUSIÓN

En análisis, se determina que la inmunodeficiencia combinada severa es una enfermedad poco prevalente según registros médicos de incidencias dadas en Costa Rica, esto fundamentado en los pocos estudios que se pudieron constatar en cuanto a la epidemiología y prevalencia de la IDCS, que carece de información sobre los casos registrados en pacientes pediátricos, debido a la baja incidencia de estas enfermedades en el país. Sin embargo, en la investigación titulada *"Registro Costarricense de Inmunodeficiencias Primarias (1985-2019)"*, realizada por Porras e Ivankovich-Escoto [3], se registraron un total de 298 casos de IDP, con una prevalencia global de 3,3 por cada 100.000 habitantes, siendo la más común la ataxia-telangiectasia. En cuanto a la IDCS, se registró un 9,8 % del total de los casos reportados.

Al considerarse que la baja prevalencia acerca de las IDP es debido a que esta enfermedad es poco común y que tiene incidencia en variaciones que dependen de zonas geográficas que agrupan características en común, tal es el caso de Estados Unidos con una prevalencia más alta que en Costa Rica y que el 1% de la población a nivel mundial está en riesgo de padecer IDP, asimismo, un 70% de las personas pueden vivir con alguna IDP sin diagnosticarse [19]. Por lo que se determina que las inmunodeficiencias primarias, se dan primordialmente por mutaciones en los genes asociados a contrastes socioculturales relacionados a matrimonios consanguíneos, efectos fundadores y la diversidad étnica genética en la mayoría de los casos.

A pesar de que Costa Rica es uno de los países que forma parte de la Asociación Latinoamericana de Inmunodeficiencias Primarias (LASID) para el estudio de la prevalencia de la IDP en Latinoamérica [19], la falta de instalaciones y el acceso a pruebas para el diagnóstico pueden incidir en la prevalencia de la IDP a nivel territorial, por carecer Costa Rica de infraestructura y tecnología para realizar diagnósticos tempranos que puedan determinar la presencia de IDP en infantes y, por consecuente, el diagnóstico de la IDCS. Esto se debe a que este tipo de enfermedades sigue siendo un reto para la medicina, debido a que existen

diferentes mutaciones genéticas con expresiones fenotípicas muy variables, siendo necesario profundizar en investigaciones sobre este tema en discusión.

La carencia de estudios detectados a nivel de Costa Rica en relación con el tema en discusión limitan la panorámica de comprensión a mayor profundidad en cuanto a esta patología. Si bien se pudo constatar que actualmente que Costa Rica tiene un programa Nacional de Tamizaje Neonatal gratuito [20], es necesario enfatizar que no existe una prueba de esta índole para realizar un diagnóstico temprano que determine que un infante padezca IDCS hasta la fecha. Es preciso no dejar de lado que a nivel de salud privada existen en Costa Rica entidades que ofrecen otras pruebas de diagnóstico como el muestreo de vello cordón umbilical [21], que no es accesible para muchas personas que su estatus económico se considera de pobreza y pobreza extrema, lo que se considera un factor dominante como incidente a nivel de enfermedad en la salud de los costarricenses como un derecho humano.

Es necesario traer acotación que la inmunodeficiencia combinada severa al tener un diagnóstico tardío, el tratamiento no se considera efectivo, lo que pone en riesgo la salud de los pacientes pediátricos al tener su sistema inmunológico vulnerable a agentes infecciosos que provocan cuadros infecciosos recurrentes y graves que pueden ocasionar daños irreversibles [19]. Siendo esto de suma preocupación a nivel país y siendo de importancia la implementación de métodos diagnósticos precisos y de fácil acceso, con el fin de detectar las manifestaciones y signos presentes durante la IDCS y así ofrecer a los pacientes pediátricos un abordaje clínico precoz y adecuado a sus necesidades.

Se pudo determinar que el tratamiento más común para la enfermedad es el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH), registrado en el Hospital Nacional de Niños, un total de 6 casos reportados entre el 1985 al 2019, se aplicó el TCMH, donde se registraron 4 casos exitosos y 2 fallecimientos un mes después del trasplante, debido a que se le realizó el tratamiento a una edad mayor a los 3 meses [3]. En análisis a este estudio, es importante mencionar la necesidad que impera en realizar estudios de investigación que determinen incidencias reportadas posterior a los periodos en estudio indicados anteriormente, ya que a nivel de Costa Rica se necesita conocer estadísticas recientes que permitan el análisis de registros para determinar casos dados y de tratamientos de TCMH por parte del Hospital de Niños y de otros centros hospitalarios en Costa Rica.

En síntesis, se determina que en Costa Rica al carecerse de un diagnóstico temprano para detectar si un infante padece de IDCS al nacimiento, incide en la efectividad de los tratamientos médicos, incrementado el uso de técnicas de asepsia y aislamiento del paciente provocando en sus cuidadores un estado emocional no efectivo para el estrés del paciente. Además, se incrementa la mortalidad en los infantes por las complicaciones en la salud a causa de dicho padecimiento.

CONCLUSIÓN

A manera de conclusión, la inmunodeficiencia combinada severa es una enfermedad genética que daña el sistema inmune de los infantes, siendo mortal si no se diagnostica a tiempo según registros médicos consultados. Además, Costa Rica es uno de los países que registra incidencias de casos a los que se les ha practicado el tratamiento de trasplante de células madre hematopoyéticas y que en la mayoría de los casos reportados por el Hospital de Niños, han podido dar tratamiento efectivo a infantes con edades no mayores a los tres meses y de otros que han perdido la vida por carecerse de un diagnóstico temprano para determinar si los neonatos padecen de IDCS.

También se puede concluir que actualmente en el país existen limitantes en cuanto a la existencia de un tamizaje neonatal especializado y el acceso gratuito al CVS, donde el apoyo económico y el seguro médico proporcionado por la CCSS es crucial para ayudar a los niños afectados por la enfermedad a la hora de acceder a un diagnóstico temprano. Además, las complicaciones psicológicas de la enfermedad son desafíos

tanto para los niños como para sus familias, lo que resalta un enfoque integral en su atención y apoyo tanto psicológico como emocional.

Por tanto, el diagnóstico temprano mediante un tamizaje neonatal especializado es esencial para la efectividad del tratamiento de trasplante de células madre hematopoyéticas y así garantizar tasas de mortalidad más bajas en infantes que padecen la enfermedad. Por otro lado, la principal limitante del presente análisis se enfoca en la falta de datos recientes publicados sobre la enfermedad, lo que dificulta analizar con precisión la efectividad del diagnóstico, los tratamientos y el pronóstico de los pacientes con IDCS en Costa Rica en los últimos años.

Declaración de conflicto de intereses

Se declara que ninguno de los autores presenta algún conflicto de interés por el artículo

Declaración de financiamiento

La publicación no presentó ningún medio de financiamiento.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Delves PJ. Introducción al sistema inmunitario. Manual MSD [Internet]. 2022 [citado el 12 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/trastornos-inmunol%C3%B3gicos/biolog%C3%ADa-del-sistema-inmunitario/introducci%C3%B3n-al-sistema-inmunitario>
2. Punt J, Stranford SA, Jones PP, Owen JA. Kuby inmunología. 8a ed. Edificio Punta Santa Fe: McGraw Hill [Internet]. 2020 [citado el 12 de abril de 2024]. Disponible en: <https://accessmedicina-mhmedical-com.bibliotecaucimed.remotexs.co/book.aspx?bookid=2951>
3. Porras O, Ivankovich-Escoto G. Registro Costarricense de Inmunodeficiencias Primarias (1985-2019). Journal of Clinical Immunology [Internet]. 2020 [citado el 1 de mayo de 2024]; 40(1): p. 137-138. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s10875-020-00764-z>
4. Sauce MA, Palacios E. Enfermedad atípica: Inmunodeficiencia combinada grave. Revista Ciencia y Salud Integrando Conocimientos [Internet]. 2022 [citado el 20 de octubre de 2021]; 6(1). Disponible en: <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v6i1.392>
5. Ramírez EC, Espinosa S, Espinosa F, Vargas ME, Blancas L. Panorama epidemiológico de las inmunodeficiencias primarias en México. Revista Alergia México [Internet]. 2010 [citado el 4 de abril de 2024]; 57(5): p. 159-163. Disponible en: <https://www.imbiomed.com.mx/articulo.php?id=69214>
6. Newborn Screening. Inmunodeficiencia combinada grave [Internet]. 2023 [citado el 30 de abril de 2024]. Disponible en: https://www.newbornscreening.info/es/inmunodeficiencia_combinada_grave/
7. Fernandez J. Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG). Manual MSD versión para profesionales [Internet]. 2023 [citado el 4 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-cr/professional/inmunología-y-trastornos-alérgicos/inmunodeficiencias/inmunodeficiencia-combinada-grave-idcg>
8. Stanford Medicine Children 's Health. SCID. Stanfordchildrens.org [Internet] 2024 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=severe-combined-immunodeficiency-scid-90-P04809>

9. Revankar SG. Candidiasis (invasora). Manual MSD versión para profesionales [Internet]. 2023 [citado el 4 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-cr/professional/enfermedades-infecciosas/hongos/candidiasis-invasora>
10. Sethi S. Neumonía por Pneumocystis jirovecii [Internet]. Manual MSD versión para profesionales [Internet]. 2024 [citado el 4 de abril de 2024]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-cr/professional/trastornos-pulmonares/neumon%C3%ADa/neumon%C3%ADa-por-pneumocystis-jirovecii>
11. Hoyos R, Sotomayor C, Poli C. Inmunodeficiencia combinada severa: Es tiempo de su detección precoz. Rev Chil Pediatr [Internet]. 2019 [citado el 29 de abril de 2024];90(6):581-8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.32641/rchped.v90i6.1310>
12. Muestra de vellosidades coriónicas. Medlineplus.gov [Internet]. 2021 [citado el 30 de abril de 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/muestra-de-vellosidades-corionicas/>
13. Instituto Nacional del Cáncer. Trasplante hematopoyético y terapia celular en pediatría (PDQ®). Cancer.gov [Internet]. 2024 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/infantil/trasplante-celula-madre-pro>
14. Stanford Medicine Children's Health. Medical genetics: Treatment with gene and enzyme replacement therapy. Stanfordchildrens.org [Internet] 2024 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=medical-genetics-treatment-with-gene-and-enzyme-replacement-therapy-90-P05269>
15. National Human Genome. Terapia génica. Genome.gov [Internet]. 2024 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Terapia-genica>
16. Plitt L. SCID o síndrome del niño burbuja: cómo viven los niños que nacen sin sistema inmunitario. BBC News Mundo [Internet] 2021 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.bbc.com/mundo/noticias-57159448>
17. Clark M, Harmon G. Inmunodeficiencia combinada grave. Kidshealth.org [Internet] 2019 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://kidshealth.org/es/parents/severe-immunodeficiency.html>
18. Caja Costarricense del Seguro Social. CCSS [Internet] 2024 [citado el 2 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.ccss.sa.cr/junta-directiva>
19. Barboza EL. Diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, pronóstica y de abordaje terapéutico temprano, en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en Costa Rica. Universidad de Costa Rica [Internet] 2021 [citado el 2 de noviembre de 2024]. Disponible en: <https://www.kerwa.ucr.ac.cr/server/api/core/bitstreams/cbd3f82c-473f-4a01-bc6f-d2b2990ee985/content>
20. Programa Nacional de Tamizaje Neonatal. Asta.cr [Internet] 2024 [citado el 2 de noviembre de 2024]. Disponible en: <https://tamizaje.asta.cr/>
21. Hospital Metropolitano. Muestreo de vellosidades coriónicas (CVS). Metropolitanocr [Internet] 2024 [citado el 2 de noviembre de 2024]. Disponible en: <https://metropolitanocr.staywellhealthlibrary.com/Spanish/RelatedItems/92,P09283>