

Comprender y vivir con atimia congénita

Guía para padres y
cuidadores

Introducción

Como cuidador de un niño con atimia congénita, naturalmente tiene preguntas e inquietudes. Esta guía ofrece algunos datos básicos sobre la afección, lo que debe saber y lo que puede hacer para ayudar a proteger a su hijo.

La información proporcionada aquí no pretende sustituir la orientación del profesional de atención médica de su hijo, con quien debe hablar sobre cualquier pregunta que pueda tener.



La atimia congénita es una enfermedad inmunitaria rara que requiere que los niños, y a menudo sus familias, vivan aislados.¹



La atimia congénita es una inmunodeficiencia primaria, un tipo de afección inmunitaria que se produce cuando falta parte del sistema inmunitario.^{2,3}



Los niños con atimia congénita nacen sin timo. El timo es un órgano situado arriba del corazón y desempeña un papel importante en el funcionamiento del sistema inmunitario.²



Sin timo, estos niños pueden enfrentarse a infecciones potencialmente mortales porque no pueden producir suficientes linfocitos T vírgenes, glóbulos blancos que ayudan a combatir los organismos que causan infecciones. También pueden verse afectados por enfermedades autoinmunitarias, que se producen cuando el sistema inmunitario del cuerpo ataca y destruye tejido sano por error.^{2,4}



Cada año nacen aproximadamente de 17 a 24 bebés con atimia congénita en los EE. UU.¹

Diagnóstico de atimia congénita

La atimia congénita se detecta a menudo mediante el cribado neonatal de la inmunodeficiencia combinada grave (IDCG), una prueba que se exige en los 50 estados de los EE. UU.²

Si bien estas dos afecciones no son las mismas, es probable que la prueba de IDCG indique al profesional de atención médica de su hijo que se necesitan más pruebas y exploraciones. Después de un resultado positivo en el examen de detección, un inmunólogo utilizará una técnica de laboratorio llamada “citometría de flujo” para verificar el nivel bajo de linfocitos T y posiblemente llegar a un diagnóstico de atimia congénita.²



Cuanto antes se identifique la atimia congénita, antes se podrán iniciar medidas de aislamiento y prevención de infecciones.²

La atimia congénita se asocia con otras afecciones genéticas

La atimia congénita se ha denominado anteriormente “anomalía de DiGeorge completa”, pero ahora se sabe que está asociada con múltiples afecciones genéticas, síndromes congénitos y exposiciones ambientales. Sin embargo, en algunos niños no se conoce la causa.^{2,5,6}

En las pruebas prenatales, se pueden detectar anomalías genéticas asociadas con la atimia congénita, pero normalmente no se detecta la atimia congénita hasta el nacimiento. Algunas de estas afecciones asociadas incluyen las siguientes^{2,7}:

Síndrome de DiGeorge completo

Síndrome de CHARGE

Deficiencia de FOXN1

Embriopatía diabética



El profesional de atención médica de su hijo también puede hacer pruebas para detectar otros síndromes raros subyacentes o afecciones genéticas.²

Proteger a su hijo de una infección requiere atención y cuidado constantes²

Los niños con atimia congénita necesitan cuidados especiales para minimizar el riesgo de infecciones potencialmente mortales. Una de las cosas más importantes que el profesional de atención médica de su hijo comentará con usted es **el aislamiento, tanto en el hospital como en el hogar.**²

Hable siempre con el profesional de atención médica de su hijo para crear un plan adecuado para usted y su familia. Algunos de los pasos que pueden recomendar son los siguientes:



- Limitar o restringir a los visitantes del hogar.²
- Trabajar con profesionales de atención médica para evitar la exposición a personas enfermas en las citas médicas.⁶
- Si es posible, escolarizar en el hogar a los demás niños de la familia o trabajar desde casa.⁸
- Tener un “plan de enfermedad” para cuando un miembro de su hogar se sienta enfermo.
- Asegurarse de que todos los que conoce comprendan la gravedad del diagnóstico y de que se necesitan precauciones y aislamientos especiales para proteger a su hijo.²



- Ducharse y cambiarse de ropa cada vez que se vaya y vuelva a casa.²
- Lavarse las manos con frecuencia.²
- Lavar o limpiar cualquier artículo, como los comestibles, que se lleve a casa.
- Obtener suministros de protección como mascarillas, guantes y batas.²



Hay varias organizaciones que proporcionan apoyo y educación valiosos para niños con enfermedades del sistema inmunitario y sus familias.



Escanee el código QR para obtener más información o visite congenital-athymia.com/resources.

Un equipo de profesionales de atención médica puede atender a su hijo.

Cada niño con atimia congénita es diferente. **Algunos pueden tener síntomas y necesidades que deben abordarse además de protegerlos de las infecciones.** Algunos niños, por ejemplo, necesitan audífonos; apoyos visuales; o terapia física, ocupacional, de alimentación o del habla. Otros pueden necesitar cirugía para afecciones cardíacas o pulmonares. **El equipo de médicos y especialistas pediátricos de su hijo puede incluir, entre otros^{2,6,8}:**



INMUNÓLOGOS
para los trastornos del sistema inmunitario



CARDIÓLOGOS
para las enfermedades cardíacas



ENDOCRINÓLOGOS
para las funciones tiroidea y paratiroidea



OTORRINO-LARINGÓLOGOS
para las afecciones de oído, nariz y garganta



GENETISTAS
para exámenes de detección genéticos



ESPECIALISTAS EN ENFERMEDADES INFECCIOSAS
para las infecciones

ENZYVANT

CONNECT está aquí para ayudar

La inscripción en el Programa de asistencia al paciente de Enzyvant CONNECT® les dará a usted y a su familia acceso a **recursos educativos** y, si reúne los requisitos, **ayuda financiera** a medida que transite el proceso de la atimia congénita. Enzyvant CONNECT está disponible para pacientes con cualquier tipo de seguro, incluidos planes comerciales, Medicare o Medicaid, así como para pacientes con un seguro médico limitado o que no cuentan con cobertura de un seguro.



Equipo de atención especializado

- Su enlace de apoyo le ayudará a comprender el diagnóstico de su hijo.
- El especialista en acceso puede ayudarle a gestionar los beneficios del seguro y la asistencia financiera.



Acceso a recursos exclusivos

- Organizador de documentos.
- *La búsqueda de Sadie*, un cuento pensado específicamente para su hijo.
- Registro interactivo para seguir el progreso de los linfocitos T.
- Libro de actividades.
- ¡Y mucho más!



Programa de copago

- El programa de copago comercial Enzyvant CONNECT® puede ayudar a los cuidadores de pacientes con seguro comercial elegibles en EE. UU. y territorios de EE. UU.
- Puede recibir ayuda para pagar el copago por gastos de bolsillo relacionados con la medicación para un tratamiento de la atimia congénita.



Llame hoy al 844-ENZCNCT (844-369-2628) para conectarse con un servicio de apoyo personalizado. El servicio de apoyo está disponible de lunes a viernes, de 8:00 a. m. a 8:00 p. m., hora del este

Escanee el código QR para iniciar su inscripción o visite EnzyvantCONNECT.com/get-started.

Enzyvant y Enzyvant CONNECT no son responsables de las decisiones sobre el tratamiento ni de la coordinación del tratamiento.

Referencias: 1. Hsieh EWY, Kim-Chang JJ, Kulke S, Silber A, O'Hara M, Collins C. Defining the clinical, emotional, social, and financial burden of congenital athymia. *Adv Ther.* 2021;38(8):4271-4288. doi:10.1007/s12325-021-01820-9 2. Collins C, Sharpe E, Silber A, Kulke S, Hsieh EWY. Congenital athymia: genetic etiologies, clinical manifestations, diagnosis, and treatment. *J Clin Immunol.* 2021;41(5):881-895. doi:10.1007/s10875-021-01059-7 3. Immune Deficiency Foundation. *Patient & family handbook for primary immunodeficiency diseases.* 6th ed. 2019. 4. NCI Dictionary of Cancer Terms. T cell. National Cancer Institute. Accessed March 11, 2023 <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/t-cell> 5. Markert ML, Gupton SE, McCarthy EA. Experience with cultured thymus tissue in 105 children. *J Allergy Clin Immunol.* 2022;149(2):747-757. doi:10.1016/j.jaci.2021.06.028 6. Markert ML. Defects in thymic development En: Sullivan KE, Stiehm ER, eds. *Stiehm's Immune Deficiencies: Inborn Errors of Immunity.* 2nd ed. Elsevier; 2020:357-379. 7. Mustillo PJ, Sullivan KE, Chinn IK, et al. Clinical practice guidelines for the immunological management of chromosome 22q11.2 deletion syndrome and other defects in thymic development. *J Clin Immunol.* 2023;43(2):247-270. doi: 10.1007/s10875-022-01418-y 8. Gupton SE, McCarthy EA, Markert ML. Care of children with DiGeorge before and after cultured thymus tissue implantation. *J Clin Immunol.* 2021;41(5):896-905. doi:10.1007/s10875-021-01044-0