

Referências: 1. Fried AJ, et al. *Clin Microbiol Rev.* 2009;22(3):396-414. 2. Blaese RM, et al, eds. *The Immune Deficiency Foundation Patient & Family Handbook for Primary Immunodeficiency Diseases.* 5th ed. IDF; 2013. 3. Abbas AK, Lichtman AH. *Basic Immunology: Functions and Disorders of the Immune System.* 3rd ed. Philadelphia, PA: Saunders; 2011. 4. Bousfiha A et.al. The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies. *J Clin Immunol.* 2018;38(1):129-143. 5. Immune Deficiency Foundation. Primary immune deficiency diseases in America: 2007. The third national survey of patients. <http://primaryimmune.org/idf-survey-research-center/idf-surveys?aid=1264&sa=1>. Accessed August 6, 2012c. 6. Buckley RH, ed. *Immune Deficiency Foundation Diagnostic and Clinical Care Guidelines for Primary Immunodeficiency Diseases.* 3rd ed. IDF; 2015. 7. <http://www.apaesp.org.br/pt-br/teste-do-pezinho/pacientes/tipos-de-teste/Paginas/default.aspx> - Acessado em 04 de abril de 2019. 8. IDF. *Primary Immunodeficiency Diseases in America: 2007. The Third National Survey of Patients.* IDF; 2007. 9. Buckley RH, ed. *Immune Deficiency Foundation Diagnostic and Clinical Care Guidelines for Primary Immunodeficiency Diseases.* 3rd ed. IDF; 2015. 10. Costa-Carvalho, Beatriz Tavares et.al, I Consenso Brasileiro sobre o uso de Imunoglobulina Humana em Pacientes com Imunodeficiências Primárias, *Rev. bras. alerg. imunopatol.* – Vol. 33. N° 3, 2010. 11. Goudoris, Ekaterini Simões et.al, II Consenso Brasileiro sobre o uso de Imunoglobulina Humana em Pacientes com Imunodeficiências Primárias, *einstein.* 2017;15(1):1-16.

Conheça mais sobre as IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS



IDPs

Imunodeficiências Primárias



As **IDPs** compõem um grupo com mais de **350 doenças** nas quais há comprometimento de um ou mais componentes do sistema imune que podem estar ausentes, em menor quantidade ou não funcionar de forma adequada.⁴

As **IDPs não são contagiosas** e, em sua maioria, resultam de defeitos genéticos ou alterações no DNA que podem ocorrer com ou sem histórico familiar. Em geral, os portadores de IDPs manifestam infecções recorrentes bacterianas ou virais.⁴

As imunodeficiências que causam deficiências de anticorpos **somam mais de 50%** e podem estar associadas a outros distúrbios do sistema imunológico.⁴

O tempo
mediano de
diagnóstico é de
12,4 anos⁴

A prevalência
estimada é de
1 em 1.200
pessoas.⁴

Linfócitos B

(Resposta imunológica humoral)

Glóbulos brancos que produzem anticorpos (imunoglobulinas) e podem ser encontrados na membrana dos linfócitos B ou dissolvidos no plasma, nas lágrimas, na saliva, no leite materno, na placenta e na bile.

As principais imunoglobulinas presentes no nosso corpo são:³

Tipos de IDPs

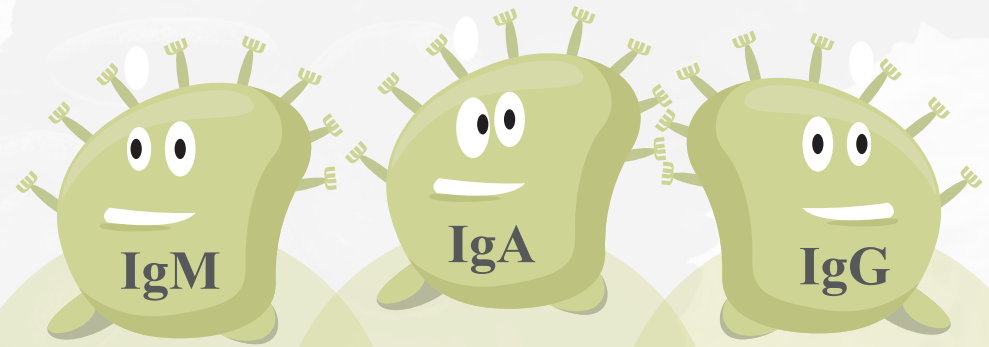
As IDPs são classificadas de acordo com a natureza das infecções que depende do componente do sistema imunológico afetado: imunidade humoral, imunidade celular ou combinadas.³

Linfócitos T

(Resposta imunológica celular)

Glóbulos brancos que ajudam a identificar e destruir células estranhas ou anormais, além de proteger o interior das células.

Existem 3 tipos no nosso corpo:³



Protege o sangue³

Protege locais onde temos saliva e muco (boca, nariz, pulmões e intestinos)³

Principal Ig no sangue (70 a 80%). Protege contra bactérias, vírus e toxinas. Atravessa a barreira placentária.³

Mata os germes³

Chama mais células T Killer e sinaliza produção de anticorpos³

Regula a função das células B e T³



T Killer



T Helper



T Regulatória

Diagnóstico⁶

O início dos sintomas ocorre usualmente nos primeiros meses de vida ou na infância mas, em alguns casos, mais tardiamente, na vida adulta. Infecções são as manifestações clínicas mais frequentes, podendo ser recorrentes e de gravidade variável, a depender do tipo de imunodeficiência. Isso pode envolver uma combinação para o diagnóstico:



HISTÓRICO MÉDICO⁶

Infecções recorrentes em diferentes órgãos e sistemas

Histórico familiar



1

2

EXAME FÍSICO⁶

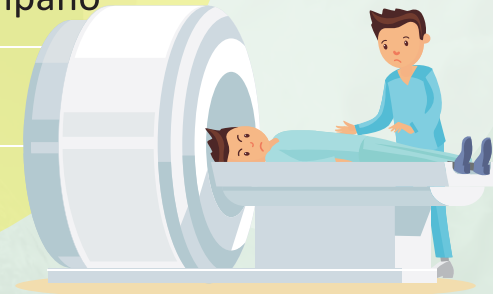
Ausência ou tamanho reduzido de linfonodos

Aumento de linfonodos e esplenomegalia

Cicatrizes na membrana do tímpano

Chiado pulmonar

Baqueteamento digital



3

TESTES DE TRIAGEM⁶

Contagem de células sanguíneas

Quantidade de IgG, IgA, IgM e IgE séricos

Medida de anticorpos após vacinação



10 SINAIS DE ALERTA PARA IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA

A Fundação Jeffrey Modell (EUA) elaborou sinais de alerta que auxiliam o reconhecimento de uma provável Imunodeficiência Primária.

Estes sinais foram adaptados ao nosso meio. Caso mais de um seja identificado, recomenda-se investigar IDP.



ADULTOS adaptado para o nosso meio são:

- 1 **Duas ou mais** novas **otites** no período de 1 ano
- 2 **Duas ou mais** novas **sinusites** no período de 1 ano na ausência de alergia
- 3 **Uma pneumonia** por ano por mais que 1 ano
- 4 **Diarreia crônica** com perda de peso
- 5 **Infecções virais de repetição** (resfriados, herpes, verrugas, condiloma)
- 6 Uso de **antibiótico intravenoso de repetição** para tratar infecção
- 7 **Abscessos profundos de repetição** na pele ou órgãos internos
- 8 Monilíase (sapinho) **persistente** ou **infecção fúngica** na pele ou qualquer lugar
- 9 **Infecção por microbactéria tuberculosis** ou **atípica**
- 10 História familiar de imunodeficiência

Adaptado da Fundação Jeffrey Modell

CRIANÇAS adaptado para o nosso meio são:



- 1 **Duas ou mais pneumonias** no último ano
- 2 **Quatro ou mais otites** no último ano
- 3 **Estomatites de repetição** ou **monilíase** (sapinho) por mais de dois meses
- 4 **Abscessos de repetição** ou **ectima**
- 5 Um episódio de **infecção sistêmica grave** (meningite, osteoartrite, septicemia)
- 6 **Infecções intestinais de repetição / diarreia crônica**
- 7 **Asma grave, doença do colágeno** ou **doença autoimune**
- 8 **Efeito adverso ao BCG** e/ou infecção por microbactéria
- 9 **Fenótipo clínico sugestivo** de síndrome associada a imunodeficiência
- 10 **História familiar** de imunodeficiência

Adaptado da Fundação Jeffrey Modell



A IMPORTÂNCIA DO TESTE DO PEZINHO⁷

O Teste do Pezinho é um exame realizado a partir de pequenas gotas do sangue do bebê que são colhidas nos primeiros dias após o seu nascimento. Este sangue é comumente colhido no calcanhar do recém-nascido ou por punção nervosa.

Para maior efetividade da triagem, deve-se coletar a amostra de sangue do bebê a partir de 48h após o nascimento e até o 5º (quinto) dia de vida.

Os tipos deste exame se diferem na quantidade de doenças e condições pesquisadas em cada tipo de teste.

O Teste do Pezinho para SCID (Imunodeficiência Combinada Severa, em inglês) e AGAMA (síndrome de deficiência de anticorpos) detecta um grupo de doenças genéticas graves nas quais não há produção de células de defesa T e/ou B, nem de anticorpos protetores. O teste pode ser associado a qualquer outro teste ou sob solicitação médica.⁷

TRATAMENTOS

Dependendo do tipo de IDP, o médico poderá indicar tratamento com:⁹



TRATAMENTOS com IMUNOGLOBULINA (ig)

Também conhecida por terapia com gamaglobulina¹⁰

Atualmente, é o principal recurso terapêutico em cerca de 83% das IDPs que comprometem a produção/função de anticorpos.⁸

Hoje, existem 2 tipos de Imunoglobulinas que se diferem pela via de administração: intravenosa (no interior da veia) ou subcutânea (por baixo da pele). O médico especialista decidirá qual é a opção mais adequada com base na eficácia, segurança e estilo de vida.¹¹

