

GUIA

IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

— APRENDER A VIVER COM IDP —

AS VARIANTES • OS 10 SINAIS DE ALERTA • OPÇÕES DE TRATAMENTO • CONSELHOS PARA UMA VIDA NORMAL



GUIA
**IMUNODEFICIÊNCIAS
PRIMÁRIAS**

Coordenadora do Projeto

Sónia Coutinho
soniacoutinho@newsengage.pt

Coordenadora Editorial

Sandra Silva
sandrasilva@newsengage.pt

Produção

Joana Lopes
joanalopes@newsengage.pt

Design

Ana Carvalheiro
anacarvalheiro@newsengage.pt

Redação e Publicidade

Av. Infante D. Henrique, 333
H, 37
1800-282 Lisboa
T. 218 504 065 Fax 210 435
935
www.newsengage.pt

Pré-press e impressão

RPO

A reprodução total ou parcial de textos ou fotografias é possível, desde que indicada a sua origem (News Engage) e com autorização da Direção.

Os artigos de opinião são da inteira responsabilidade dos seus autores.

Publicação isenta de registo na ERC, ao abrigo do Decreto Regulamentar 8/99, de 9/06, artigo 12º, número 1A.

Edição

Guia Imunodeficiências Primárias, é uma edição especial da News Engage, dirigida a profissionais de saúde e público geral.



3 APOIAR O DOENTE
COM IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

4 CUIDAR DE DOENTES
COM IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

6 IMUNODEFICIÊNCIAS QUANDO
A EXPLICAÇÃO ESTÁ NOS GENES

8 SINAIS DE ALERTA

10 TRATAMENTOS

12 IDP E INFEÇÕES. O QUE FAZER?

13 SER UMA CRIANÇA COM IDP

14 UMA VIDA PLENA É POSSÍVEL

16 TESTEMUNHO

17 ESTAMOS (SEMPRE) TODOS A APRENDER

19 INFORMAÇÃO ADICIONAL

LISTA DE ALGUMAS ABREVIATURAS MAIS COMUNS

CONCEITO	INGLÊS	PORTUGUÊS
Imunodeficiência Comum Variável	CVID	IDCV
Doença Granulomatosa Crónica	CGD	DGC
Imunoglobulina (Ig)	Ig (Ig)	Ig
Deficiência de adesão leucocitária	LAD	-
Imunodeficiências Primárias	PID	IDP
Imunodeficiência Combinada Grave	SCID	-
Síndrome de Wiskott-Aldrich	WAS	-
Agamaglobulinémia ligada ao X	XLA	-
Vírus da Imunodeficiência Humana que causa a SIDA	HIV	VIH

APOIAR O DOENTE COM IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

A Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias (APDIP) é uma associação sem fins lucrativos que foi criada com a finalidade de apoiar os doentes com imunodeficiências primárias (IDP) em Portugal.

Trata-se de uma doença crónica sobre a qual há ainda muito desconhecimento, por se tratar de uma patologia pouco comum e complexa. Infelizmente, em muitos casos esta doença é diagnosticada tardiamente. E nem sempre é fácil para a pessoa compreender a sua IDP e aprender a aceitar e a gerir a sua doença, sendo que cada variante da patologia requer uma terapêutica adequada e diferentes cuidados a ter no dia a dia.

Perante este panorama, a APDIP está dedicada em representar pessoas afetadas por imunodeficiências primárias (IDP) em Portugal, trabalhando com profissionais de saúde e outras organizações relevantes para melhorar os seus cuidados e qualidade de vida. O nosso trabalho tanto passa por divulgar os sinais de alerta das IDP, como contribuir para a criação de consultas especializadas nesta doença e, consequentemente, para a disponibilização dos tratamentos e medicação necessários. Tudo o que fazemos destina-se a dar uma melhor qualidade de vida a estes doentes.

Alcançar um diagnóstico mais precoce e eficaz, conseguir recursos terapêuticos e de reabilitação para as pessoas com IDP são as nossas prioridades. Tudo isto a par de ações de informação e sensibilização quanto às dificuldades enfrentadas pelas pessoas que lidam com IDP. Passo a passo, conquista a conquista, estamos a colocar Portugal na direção certa no tratamento das IDP.



RICARDO PEREIRA

Presidente da Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias (APDIP)

UM PROJETO DA



APOIO

KEDRION
PORTUGAL





**SARA PEREIRA
DA SILVA**

Assistente Hospitalar
de Imunoalergologia, CHULN
Centro de
Imunodeficiências Primárias

Coordenadora do
Grupo de Interesse
de Imunodeficiências
Primárias da Sociedade
Portuguesa de Alergologia
e Imunologia Clínica

CUIDAR DE DOENTES COM IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

Estima-se que em todo o mundo existam perto de 6 milhões de pessoas afectadas com Imunodeficiências Primárias (IDP) e que cerca de 70-90% dos casos sejam subdiagnosticados.

A Semana Mundial das IDP é uma iniciativa, que celebra este ano o 10º aniversário, e que tem como objectivo precisamente a sensibilização para este tema.

Para assinalar esta data, a Associação de Doentes com IDP (APDIP), elaborou este guia, que faculta o acesso a informações muito importantes, apresentadas de for-



ma pedagógica e simultaneamente acessível à população em geral.

Este trabalho constitui mais um exemplo do dinamismo excepcional que a APDIP tem apresentado, com organização e participação em múltiplas iniciativas.

Para nós, clínicos, é um privilégio poder contar com a mais valia de uma associa-

Aumentar o reconhecimento destas patologias e contribuir para a melhoria do acesso a cuidados médicos diferenciados são prioridades do trabalho desenvolvido pelo Grupo de Interesse em IDP da Sociedade Portuguesa de Alergologia e Imunologia Clínica

ção como a APDIP, constituindo um precioso aliado na nossa missão. Esperamos também conseguir disponibilizar o apoio que necessitarem no desenvolvimento dos seus projectos!

Cuidar de doentes com IDP é um desafio, por vezes bastante exigente, pela complexidade que algumas destas patologias podem apresentar. Nesse contexto, tentamos reunir todos os recursos que nos permitam oferecer aos nossos doentes o melhor cuidado médico possível.

Nos últimos anos, temos assistido a uma evolução extraordinária na caracterização de muitas IDP, quer ao nível dos mecanismos imunológicos implicados, quer na identificação de alterações genéticas subjacentes, com impacto nas possibilidades terapêuticas e, consequentemente, na qualidade de vida dos nossos doentes.

Aumentar o reconhecimento destas patologias e contribuir para a melhoria do acesso a cuidados médicos diferenciados são também prioridades do trabalho desenvolvido pelo Grupo de Interesse em IDP da Sociedade Portuguesa de Alergologia e Imunologia Clínica.

Em Portugal, assim como no resto do mundo, a Semana Mundial das IDP, este ano prolongar-se-á por 10 semanas, reunindo iniciativas globais que certamente se traduzirão em novas metas para os doentes com IDP!



QUANDO A EXPLICAÇÃO ESTÁ NOS GENES

O QUE SÃO AS IDP?

São doenças crônicas, existindo centenas de diferentes variantes. Enquanto umas são relativamente moderadas, outras são graves. **São causadas por defeitos nos genes responsáveis pelo sistema imunitário. Estes defeitos podem ser herdados dos pais e podem manifestar-se em qualquer idade.**

As IDP habitualmente manifestam-se por uma maior susceptibilidade a infecções, mas a desregulação do sistema imunitário também podem causar o “ataque” do organismo a si próprio – “auto-imunidade”. Neste caso, pode provocar sintomas como dor e edema das articulações (artrite), erupções cutâneas, diminuição das células vermelhas do sangue (anemia), entre outros. As IDP são condições genéticas e não estão, de maneira nenhuma, relacionadas com a infeção pelo VIH.

QUANTOS TIPOS DE IDP EXISTEM?

Até ao momento, foram identificadas mais de 350 IDP diferentes. Algumas variantes são muito raras, como é o caso da imunodeficiência combinada grave. Outras são mais comuns, disso é exemplo a imunodeficiência comum variável. Juntas, as IDP diagnosticadas podem afetar cerca de uma em cada 1200 pessoas.

PORQUE EXISTEM DIFERENTES TIPOS DE CLASSIFICAÇÕES DESTA DOENÇA?

As diferentes variantes de IDP **estão classificadas conforme:**

- o tipo de defeitos/
/deficiências
- o tipo de sistema mais afetado

A saber, o nosso sistema imunitário está dividido em duas partes, o “inato” e o “adaptativo” (ou “adquirido”).

➤ O sistema imunitário inato é composto por uma variedade de células que reagem imediatamente aos microrganismos invasores, independentemente de outras exposições anteriores .

➤ O sistema imunitário adaptativo atua como uma memória – desenvolvendo prontamente uma resposta quando exposto a um mecanismo que já conhece. As principais células envolvidas são as células T (sobretudo na resposta a infeções virais) e as células B (relacionadas com a resposta a infeções bacterianas mas também virais).

CLASSIFICAÇÃO DAS IDP	EXEMPLOS DE IDP
Deficiências combinadas de células T e B	Imunodeficiência Combinada Grave (IDCG) Síndrome de DiGeorge Completo Deficiências de CD40 e CD40L
Síndromes bem definidos com imunodeficiência	Síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA) Ataxia telangiectasia Síndromes de Hiper IgE
Deficiências predominantemente de anticorpos	Imunodeficiência Comum Variável (IDCV) Agamaglobulinemia ligada ao X Défice seletivo de IgA Défices parciais de anticorpos
Doenças de desregulação imunológica	Síndromes linfoproliferativas Linfohistiocitose hemofagocítica familiar Deficiência de CD25
Defeitos congênitos de fagócitos (número/função, ou ambos)	Defeitos na diferenciação de neutrófilos (ex. neutropenia congênita grave, neutropenia ligada ao X) Doença granulomatosa crônica ligada ao X (DGC) Deficiência de moléculas de adesão
Defeitos na imunidade inata	Defeitos moleculares graves com predisposição para infecções virais (ex. encefalite herpética) fúngicas (ex. candidíase crônica) Displasia ectodérmica anidrótica com imunodeficiência
Doenças auto-inflamatórias	Febre mediterrânea familiar Síndrome periódico associado ao receptor de TNF
Deficiências do complemento	Várias deficiências do complemento



Uma boa notícia!
Uma vez diagnosticadas, as IDP são tratáveis e, em alguns casos, curáveis.

COMO SE DIAGNOSTICA UMA IDP?

O diagnóstico precoce e o acesso a tratamentos adequados permitem que muitos doentes com IDP tenham uma vida plena e ativa.

As formas mais graves de IDP são geralmente diagnosticadas na infância. No entanto, outras são, frequentemente, reconhecidas durante a idade adulta, devido ao início tardio de sintomas e/ou porque estes são tratados repetitivamente, sem se identificar a causa subjacente.

O diagnóstico precoce é fundamental, porque quanto mais cedo a condição for diagnosticada, mais cedo o tratamento pode ser aplicado para reduzir o risco de infeções e outras complicações.

A maioria das IDP não é detetada numa análise de rotina ao sangue, por isso o diagnóstico deve basear-se nos sinais e sintomas clínicos. **Para identificar a IDP devem ser feitos testes específicos em função do quadro clínico, e se possível, testes genéticos para identificação de defeitos já conhecidos por causar uma IDP.**

A IDP pode ser difícil de reconhecer porque muitos dos sintomas não são específicos e podem variar de doente para doente. Pode manifestar-se, por exemplo, por infeções recorrentes do trato respiratório e fadiga. Por isso, é importante ter acesso ao histórico de infeções e de análises de sangue.



“SERÁ SÓ UMA INFEÇÃO?”

Ainda que os sintomas de IDP não sejam específicos, esta doença pode, manifestar-se por exemplo como uma infeção que vai surgindo recorrentemente. Assim, deverá suspeitar se tiver uma infeção que seja:

- ▶ **Grave** (requer hospitalização ou anti-bióticos intravenosos)

- ▶ **Persistente** (não desaparece completamente ou desaparece muito lentamente)
- ▶ **Invulgar** (causada por um organismo incomum)
- ▶ **Recorrente** (continua a voltar após a cura)
- ▶ Também será suspeito se existirem outros familiares que tenham a mesma susceptibilidade a infeções.

10 SINAIS DE ALERTA

Se qualquer das seguintes 10 situações descrever a sua infeção, a APDIP recomenda que peça ao seu médico uma consulta de especialidade na área da Imunoalergologia.

1.

Quatro ou mais otites durante um ano.

2.

Duas ou mais sinusites graves durante um ano.

3.

Pelo menos **dois meses de antibiótico com resposta ineficaz.**

4.

Duas ou mais pneumonias durante um ano.

5.

Criança com atraso no crescimento da estatura e do peso.

6.

Abcessos recidivantes na pele ou em órgãos profundos.

7.

Candidíase persistente na boca ou na pele, após o primeiro ano de vida.

8.

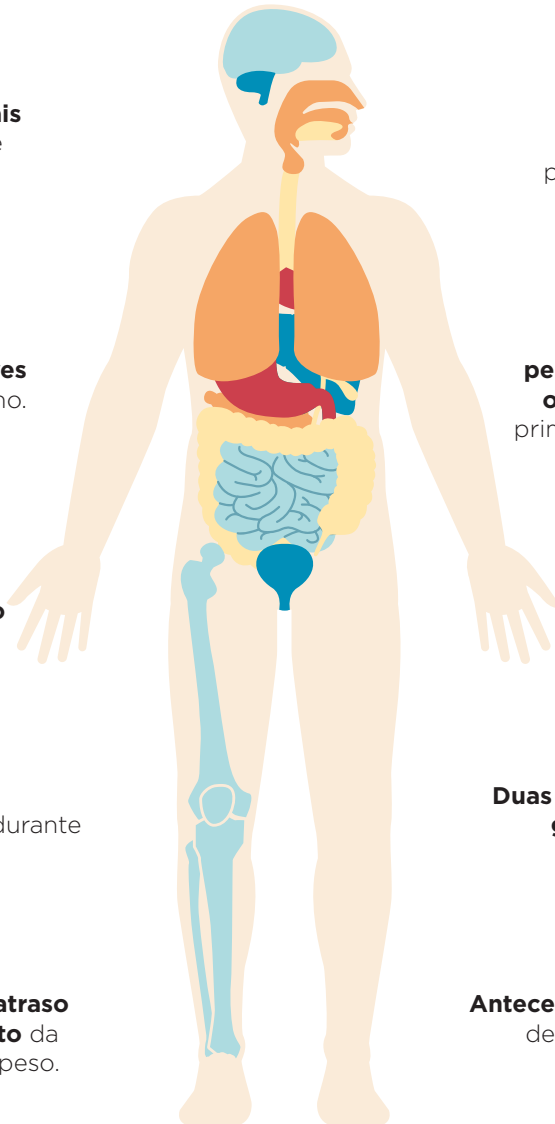
Necessidade de antibióticos intravenosos para combater as infeções.

9.

Duas ou mais infeções graves em órgãos profundos.

10.

Antecedentes familiares de Imunodeficiência Primária.



PASSO SEGUINTE

TRATAR AS IDP!

Apesar de serem doenças pouco comuns e desafiantes em diagnosticar, voltamos a lembrar que, uma vez diagnosticadas, as IDP são tratáveis e, em alguns casos, curáveis.

O seu tratamento depende da parte do sistema imunológico afetado. Devido à sua complexidade os doentes com IDP devem ser seguidos em centros especializados.

QUAIS OS TRATAMENTOS DISPONÍVEIS?

Cada caso é um caso e o tratamento adequado das IDP depende da sua variante e do quadro clínico do doente. Apresentamos aqui as formas de tratamento das IDP e recomendamos que esclareça as dúvidas com o seu médico.



REPOSIÇÃO DE IMUNOGLOBULINA

A reposição de imunoglobulina é o tratamento principal para muitas pessoas com IDP. A imunoglobulina é um medicamento desenvolvido a partir de plasma humano doado. Contém anticorpos de doadores saudáveis, que ajudam a proteger contra uma variedade de infeções embora não seja muito útil na redução de sintomas de autoimunidade, caso estes estejam presentes.

Tenha em conta que o tratamento apenas fornece proteção temporária contra infeções, trata-se de um tratamento para a vida toda e precisa de ser administrada regularmente para garantir proteção.

A reposição de imunoglobulina causa poucos efeitos secundários. Algumas pessoas que fazem tratamento por via endovenosa sentem dores de cabeça, sobretudo se não tiverem o cuidado de ingerir bastantes líquidos ao longo do dia do tratamento.

Sintomas de alergia durante ou logo após a perfusão, são raros, mas podem surgir essencialmente na primeira perfusão por via endovenosa.

É importante que esteja ciente de todas as opções de tratamento e discuta com o seu médico a terapia mais apropriada para a sua condição. As famílias e/ou os prestadores de cuidados também devem estar envolvidos no apoio a essas decisões.

- POR VIA INTRAVENOSA/ ENDOVENOSA

Reposição de imunoglobulina pode ser feita **através da perfusão numa veia. Por norma é efetuada todos os meses**, uma vez por mês, no hospital.

- POR VIA SUBCUTÂNEA

Reposição de imunoglobulina **pode ser feita sob a pele (por via subcutânea) usando uma bomba portátil de infusão ou manualmente** aplicando o método *Rapid-push*. A imunoglobulina pode ser administrada em casa pelos próprios

doentes adultos, ou pelos seus familiares ou cuidadores, no caso das crianças. **A periodicidade varia consoante o peso do doente e a concentração do medicamento.** É importante verificar os níveis séricos de IgG conseguidos, habitualmente de 3 em 3 meses, de forma a adequar a dose do tratamento.



TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA

Também conhecida por Transplante de células-estaminais hematopoiéticas. Quando as células estaminais amadurecem, transformam-se em vários tipos de células do sistema imunitário. **As células estaminais, podem corrigir alguns defeitos graves de IDP, nomeadamente a imunodeficiência combinada grave, através das células estaminais transplantadas a partir de um dador saudável.** Esta é uma potencial cura para algumas IDP.



PROFILAXIA COM ANTIBIÓTICOS

Alguns doentes com IDP, como é o caso daqueles com Doença Granulomatosa Crónica (DGC), **podem precisar de tratamento profilático de longa duração com antibióticos e antifúngicos para**

evitar infeções. O tratamento das infeções é feito com antibióticos de amplo espectro se o agente for desconhecido ou um antibiótico específico se o agente tiver sido identificado.



TERAPIA GÉNICA

Trata-se do tratamento mais inovador, que ainda está em desenvolvimento. Nesta terapêutica, o objectivo é restaurar o defeito do sistema imunológico através da correcção da região do gene alterado e esta área apresenta uma grande vantagem ao usar as células do próprio doente. No futuro, a terapia génica, nalgumas patologias, poderá ser a primeira opção para tratamento, ou ficará reservada para quando não for encontrado um dador compatível.

O doente fica parcialmente curado porque o gene com distúrbios é substituído por uma correcção em células recolhidas do próprio doente.



OUTROS TRATAMENTOS

Alguns doentes podem necessitar de tratamentos complementares, como é o caso da cinesioterapia respiratória.

REPOSIÇÃO DE IMUNOGLOBULINA POR VIA INTRAVENOSA OU VIA SUBCUTÂNEA. CONHEÇA AS DIFERENÇAS

	VIA INTRAVENOSA	VIA SUBCUTÂNEA
Quanto tempo demora	2-4 horas	Bomba de infusão: 40 minutos-2 horas Método <i>Rapid-push</i> : 5-20 minutos
Frequência	Cada 3-4 semanas	Bomba de infusão: pelo menos uma vez por semana (cada 2-3 semanas no caso de crianças pequenas ou bebês) Método <i>Rapid-push</i> : com mais frequência
Onde	Hospital	Hospital ou no domicílio
Efeitos secundários	Alguns doentes podem sentir-se mal durante ou logo após o tratamento	Dor ocasional e inchaço no local da picada
Vantagens	Volume de infusão maior em comparação com a subcutânea	Flexibilidade; reduzir a necessidade de visitas ao hospital; atenuar a intrusão do tratamento na vida pessoal, familiar e profissional dos doentes; níveis de anticorpos mais estáveis ao longo do mês em comparação com a intravenosa

IDP E INFEÇÕES. O QUE FAZER?

O sistema imunitário ajuda o corpo a combater as infeções provocadas por microrganismos, tais como bactérias, vírus ou fungos, e quando o sistema não funciona corretamente, como nas IDP, as pessoas estão mais propensas às infeções.

Infeções bacterianas ocorrem mais em doentes com deficiências de células B e infeções virais são mais comuns em doentes com deficiências de células T.

Os tipos de infeções mais comuns observadas em adultos são infeções do foro respiratório (sinusite, traqueo-brônquite, pneumonia, por vezes originando bronquiectasias) ou do sistema digestivo (causam sobretudo diarreia). **A longo prazo podem causar complicações mais sérias e crónicas e por isso não devem ser ignoradas.** Existem doentes com IDP, por exemplo a DGC, que podem desenvolver outro tipo de inflamação crónica, que pode condicionar dano, em vários órgãos do corpo, incluindo fígado, pulmões e baço.

PARA EVITAR INFEÇÕES, UMA BOA HIGIENE É FUNDAMENTAL

- Praticar etiqueta da tosse (manter distância, tossir e espirrar protegendo com o antebraço, cobrir a tosse e espirrar com roupas ou tecidos descartáveis, e lavar as mãos) e em casos mais agudos, usar uma máscara respiratória;
- Lavagem frequente das mãos com álcool ou água e sabão, especialmente após contacto direto com pessoas doentes ou com o meio ambiente;
- Limpeza e desinfecção, com uma solução anti-séptica própria, de cortes e arranhões;
- Escovar cuidadosamente os dentes e ir regularmente ao dentista.

VACINAÇÃO

A vacinação envolve a administração de uma pequena quantidade de bactérias ou vírus que podem causar uma infecção, de forma a ajudar o organismo a ficar imune. Algumas vacinas contêm microrganismos mortos, enquanto outras contêm microrganismos vivos. A maioria dos doentes, tratados com reposição de imunoglobulinas, não beneficia muito de tomar vacinas. Mais importante, **a maioria dos doentes não deve tomar vacinas de vírus vivos, pois podem causar infecção.**

Os familiares de um doente devem ser vacinados de forma a evitar infecções em casa. Todavia, doentes e pais devem pedir, aos seus médicos, conselhos em todas as matérias relacionadas com vacinação.

MONITORIZAÇÃO

Quem tem IDP deve estar atento a sinais de infeção e relatar quaisquer sintomas ao seu imunologista ou médico especialista. É importante manter um historial de infeções para apresentar ao seu médico. Consultas e exames de rotina são necessários para acompanhar o progresso das IDP, é importante verificar a saúde dos principais sistemas e funções de órgãos, como por exemplo, rins, fígado, pulmões, entre outros.



UMA VIDA PLENA É POSSÍVEL

Uma pessoa com IDP pode usufruir de um estilo de vida dentro da normalidade, saudável e feliz. Veja como e saiba os cuidados a ter!

EXERCÍCIO

Deve ser incentivado.

Os doentes com sintomas incapacitantes **devem procurar aconselhamento sobre medidas que os ajudem** a superar esses problemas. Como sempre, boa nutrição e sono são importantes para a saúde em geral.



SAÚDE MENTAL

Os doentes recém-diagnosticados com IDP podem experienciar várias emoções negativas. Podem sentir-se assustados e frustrados.

Podem também existir sentimentos de isolamento e tristeza, tal como sentimentos de culpa.

Se não forem identificadas e geridas, estas emoções, com o tempo, podem causar stress ou depressão. Por isso, as pessoas com IDP e os seus amigos e familiares devem estar atentos aos sinais e procurar ajuda se necessário.



FILHOS

Idealmente, as pessoas com IDP que desejam ter filhos devem pro-

curar aconselhamento genético. Em algumas situações, existem testes genéticos específicos que são feitos por laboratórios especializados.

EMPREGO

Na maioria dos casos, as IDP não limitam a profissão que os doentes podem desempenhar. Os doentes podem precisar de se ausentar do trabalho por motivos de consultas médicas ou durante períodos de infeções ou outras complicações. **Idealmente, os doentes e os empregadores deverão trabalhar conjuntamente para encontrar soluções de modo a minimizar a interrupção do trabalho.** Por exemplo, a possibilidade de trabalhar em casa pode ser útil, se for possível fazê-lo.

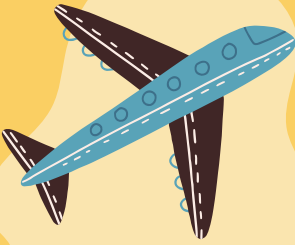
Se alguém com uma IDP suspeitar que está a ser discriminado por um empregador por causa da sua condição, deve **procurar** informar-se acerca das leis relacionadas com a discriminação no nosso país.



VIAJAR

Na maioria das situações, as IDP não condicionam as viagens.

No entanto, **é importante ter alguns cuidados, especialmente em viagens internacionais.** Deve estar bem preparado e discu-



tir quaisquer planos de viagem com seu médico em tempo útil.

Os doentes devem ainda certificar-se que têm todos os medicamentos necessários à sua

disposição durante as suas via-

gens, caso os mesmos não estejam disponíveis nos países visitados. Uma declaração médica do respetivo imunologista, endereçada às autoridades médicas dos países visitados, muitas vezes é útil e em alguns casos necessária - especialmente quando os doentes viajam com a sua medicação.

DIETA

As pessoas com IDP devem evitar comida crua ou mal cozinhada (ex.: carne, peixe, ovos e queijos frescos), água contaminada ou água de origem desconhecida ou armazenada por um longo período no mesmo recipiente. **A maioria não necessita de uma dieta especial ou de suplementos vitamínicos.**



SER UMA CRIANÇA COM IDP

CONSELHOS PARA OS PAIS

As formas mais graves de IDP são geralmente diagnosticadas na infância e para reduzir o impacto de uma IDP no desenvolvimento psicológico e social da criança, os pais devem estar atentos e preparados. Em idade escolar, as faltas às aulas por motivos de doença podem interferir na educação das crianças com IDP e também podem limitar a interação social com outras crianças e participação em atividades escolares. É importante reconhecer esta realidade, pensar e agir de forma positiva e até criativa. Seguem aqui alguns conselhos:

Comunicação dentro da família: os pais podem procurar informações precisas e atualizadas sobre a IDP dos filhos em fon-

tes credíveis. Devem procurar obter junto das suas unidades de saúde e da APDIP recursos e informações claras, realistas e apropriadas à idade de cada criança, para melhor responder às suas perguntas e gerir as suas emoções. A comunicação deve ser estendida a toda a família.

Escola: a maioria das crianças com IDP pode frequentar a creche, a escola e participar nas habituais atividades escolares. Assim como em atividades desportivas, mas que respeitem as suas limitações. Os pais devem abordar a doença dos seus filhos e discutir as suas necessidades com os professores e funcionários da escola.

Tratamento: o agendamento de consultas pode ajudar a diminuir o impacto do tratamento na vida escolar e na vida fa-

miliar. Na maioria das circunstâncias, a terapêutica com imunoglobulina pode ser administrada em casa, o que pode ser mais conveniente para as crianças, famílias e cuidadores.

Acompanhamento psicológico: em alguns casos pode ser benéfico o acompanhamento e apoio psicológico por forma a aprender a lidar com a doença e com eventuais situações de stress.

VIVER COM A IDP E SUPERAR

“Chamo-me Juliana Freitas e tenho 20 anos. Desde pequenina que tenho otites frequentes e isso contribuiu para que houvesse uma perfusão no tímpano. Associado a este problema tenho também rinite e era muito frequente estar constipada. Já tive diversos problemas de saúde, nomeadamente gripe, pneumonia...

Mais recentemente fui submetida a 3 cirurgias, uma septoplastia (pois tinha um desvio do septo nasal), uma rinoplastia (devido à minha estrutura nasal para melhorar em termos estéticos e respiratórios) e por fim uma timpanoplastia (de modo a corrigir a minha perfusão no tímpano). Em todas elas não houve complicações e tanto o pré como o pós-operatório foram razoáveis. Em termos respiratórios houve uma melhoria, contudo após a última cirurgia (timpanoplastia) tive 2 otites num mês. Isso levou-me a procurar um especialista em alergologia.

Após um diagnóstico mais completo, os resultados apontavam para uma imunodeficiência primária comum variável. Confesso que ao início soava-me a desconhecido e não sabia o que esperar. E muito menos sabia em que consistia a doença. No entanto, admito que a adaptação não foi tão complicada como esperava, e que tanto o esclarecimento da médica, como dos enfermeiros foi fundamental. Sem dúvida que é imprescindível o acompanhamento destes profissionais de saúde associado ao seu profissionalismo. Acredito verdadeiramente que apesar de tudo as pessoas que me ajudaram nesta fase inicial, como todo o seguimento que me deram até hoje e a disponibilidade que demonstram são elementos essenciais para toda esta novidade. De momento vivo bem, dependente da medicação e com alguns problemas esporádicos, mas não tão alarmantes como antes.

É obvio que há mais restrições e mais cuidados a ter, mas tudo isso é possível superar. Espero sinceramente que se encontre novas soluções para estes e outros problemas, prezando-se a qualidade de vida!”



ESTAMOS (SEMPRE) TODOS A APRENDER

Viver com Imunodeficiência Primária (IDP) é viver com uma doença rara, é ser diferente desde o diagnóstico, e já mesmo antes de o ter... Esta denominação engloba um grupo vasto e muitíssimo heterogéneo de doenças, com manifestações e gravidade muito diversas. A educação dos doentes e o seu acesso à informação tem que ser uma prioridade para todos nós, sendo fundamental para garantir a adesão dos doentes aos tratamentos e, conseqüentemente a melhoria da sua qualidade de vida. Esta adesão, bem como a adoção de comportamentos saudáveis, pode fazer a diferença, também nas IDP.

A melhoria dos cuidados oferecidos nas IDPs tem contribuído para aumentar significativamente a esperança de vida da maioria dos doentes. A nossa capacidade de diagnóstico e as perspetivas terapêuticas têm evoluído de forma exponencial nos últimos anos nas IDPs. O seguimento por equipas multidisciplinares, e com experiência acumulada, é fundamental para dar resposta a estes doentes. Pediatras, Imunoalergologistas, Internistas, médicos de outras especialidades convergem com Imunologistas que, no Laboratório, prestam auxílio indispensável ao diagnóstico e acompanhamento de

IDPs, muitas vezes tentando responder a problemas para os quais a literatura médica não tem ainda resposta. Faz parte da dificuldade, mas também do encantamento, das doenças raras! São muitos os desafios que se colocam no seguimento das crianças, e suas famílias, adolescentes e adultos, os quais têm ainda de lidar com solicitações de vida pessoal e profissional, a par de cumprir os respetivos planos terapêuticos e de monitorização da doença. Estes planos, por vezes difíceis de compatibilizar, são essenciais para permitir o diagnóstico precoce e terapêutica das complicações das IDPs

A divulgação das IDPs no seio da sociedade civil é também fundamental para ajudar a promover os direitos dos doentes e incitar à implementação de políticas, como o rastreio neonatal de Imunodeficiências Combinadas Graves, que deveria ser atualmente uma prioridade. A Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias (APDIP) tem tido um papel ativo na promoção dos direitos de doentes com IDP. Este Guia é também uma excelente iniciativa e será certamente uma extraordinária ajuda para a educação dos nossos doentes e famílias.

Doentes informados são mais exigentes para com as equipas que os tratam! Esta exigência é muito positiva, porque o esforço de fazer mais e melhor é a tônica diária de um campo em que estamos sempre todos a aprender!

**SUSANA LOPES DA SILVA**

Assistente Hospitalar

Graduada de

Imunoalergologia, CHULN

Professora Auxiliar
da Faculdade de Medicina
da Universidade de LisboaCentro de
Imunodeficiências PrimáriasCentro Académico
de Medicina de Lisboa

É importante pedir o seu **Cartão de Pessoa com Doença Rara!**

Tem como objetivo transmitir a informação clínica mínima essencial para ser, simultaneamente, fator de proteção e segurança clínica para portadores de doenças raras e auxílio de boa prática clínica para a equipa terapêutica que o atende em situação de emergência ou urgência.

CONTACTOS

APDIP Associação Portuguesa de Doentes com Imunodeficiências Primárias

 Site: www.apdip.pt

 E-mail: geral@pdip.pt

 <https://www.facebook.com/apdippt>

 <https://www.instagram.com/apdippt/>

 <https://twitter.com/apdippt>

CENTROS DE REFERÊNCIA DE IDP

Porto

Centro Hospitalar Universitário do Porto - Hospital Geral de Santo António

Coimbra

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Lisboa

Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital Santa Maria

Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central - Hospital Pediátrico D. Estefânia

Faro

Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Funchal

Hospital Dr. Nélio Mendonça

BIBLIOGRAFIA

- Common Variable Immune Deficiency (1st edition). © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2018
- Primary immunodeficiencies and allergies (1st edition). © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2017
- Primary immunodeficiencies and infections (1st edition) © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2017
- Primary immunodeficiencies and psychological management (1st edition) © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2017
- Primary immunodeficiencies — Treatments for primary immunodeficiencies: a guide for patients and their families (1st edition), January 2012
- Primary immunodeficiencies — Primary immunodeficiencies and plasma-derived therapies (1st edition).
- Primary immunodeficiencies - Vaccines and primary immunodeficiencies (1st edition), December 2013 © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2013
- How are primary immunodeficiency diseases classified? (1st edition) © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2016
- Primary immunodeficiencies — PIDs and gastrointestinal disorders (1st edition), December 2014 © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2014
- Primary immunodeficiencies and respiratory disorders (1st edition), December 2014 © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2014
- Primary immunodeficiencies — Subcutaneous infusions: a practical guide for patients (1st edition), December 2014 © International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI), 2014

A IMPORTÂNCIA DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

"As associações de doentes são essenciais para transmitirem um panorama completo da vida dos doentes aos diferentes stakeholders, expressar as suas necessidades, partilhar as suas preocupações e esperanças. Somente os doentes podem testemunhar isso. A APDIP está a ter um papel essencial ao transmitir esta realidade.

Este guia fantástico compila conhecimentos e experiências, capacita pacientes e comprova que pessoas com IDP podem levar uma vida normal. Parabéns a Portugal! "

Martine Pergent
Chair President IPOPI



"SOBRE O HISTORIAL DA APDIP"

2002

- Em Julho de 2002, no Hospital de S. João, no Porto, por iniciativa do responsável clínico de alguns doentes portadores de imunodeficiência primária, Dr. Bonito Vitor, realiza-se uma reunião com os doentes e pais, no sentido de alertar para a necessidade de criar uma associação para defesa destes doentes.
- A 8 de Outubro, do mesmo ano, é oficialmente reconhecido o nome da Associação, APDIP, e entregue os estatutos para apreciação.

2003

- A comissão instaladora da APDIP participou na "1ª Reunião de Imunodeficiências Primárias" em Portugal, que ocorreu na cidade de Leiria, em 18 de Janeiro de 2003.
- No 5º Cartório Notarial do Porto, a 12 de Março de 2003, é efectuada a escritura da Associação Portuguesa dos Doentes com Imunodeficiências Primárias. A associação no primeiro ano é gerida por uma Comissão Administrativa, composta pelos fundadores.
- No 2º Suplemento do Diário da República, III série, nº196, de 26 de Agosto de 2003 é publicada a APDIP.

2004

- Na primeira Assembleia-Geral da APDIP, a 27 de Março de 2004, são eleitos os órgãos sociais, apresentados e aprovados os estatutos e é estabelecido o valor da quota dos sócios.

2010

- A APDIP associa-se como membro da IPOPI, International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies, em Setembro de 2010.



ESTABELECER A PONTE ENTRE OS DADORES E OS PACIENTES


A Kedrion, empresa biofarmacêutica especializada no desenvolvimento, produção e distribuição de medicamentos derivados do plasma, auxilia as pessoas que sofrem de **doenças raras** e outras condições graves como Hemofilia e Imunodeficiências Primárias.

Temos o privilégio de prestar este serviço e fazê-lo com um profundo **sentido de responsabilidade**.

Construímos pontes: do dador ao paciente; do plasma aos tratamentos inovadores; do sofrimento ao alívio.

As pessoas estão no centro das atividades da Kedrion e todas as nossas políticas e comportamentos são moldados pela determinação em desempenhar um papel positivo nas vidas e comunidades onde estamos presentes.


O nosso objetivo final é **expandir o acesso às terapêuticas derivadas do plasma**, em todo o mundo, por forma a **ajudar todos os pacientes** que sofrem de doenças raras..

 Sede em Itália, com subsidiárias na Europa, EUA, América Latina e Ásia

5 player mundial e 1º em Itália em termos de vendas de medicamentos derivados do plasma **

 5ª fábricas em 3 países

 Parceiro no programa de autossuficiência em Itália

 26 centros de recolha de plasma em todo o mundo

 Presença comercial em 100 países

* Incluindo uma fábrica em Castelvecchio Pascoli (Lucca, Itália), cuja conclusão está iminente

** Fonte: Marketing Research Bureau, "O mercado mundial de proteínas plasmáticas 2016" Julho de 2019