



IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

TRATAMENTO DA IDCIV



ABREVIATURAS

IDCV	Imunodeficiência Comum Variável
TC	Tomografia Computorizada
IgA	Imunoglobulina A
IgG	Imunoglobulina G
IgM	Imunoglobulina M
IPOPI	International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies
IGEV	Imunoglobulina Endovenosa
IGSC	Imunoglobulina Subcutânea
IDP	Imunodeficiência Primária

Imunodeficiência Comum Variável (1ª edição).

© Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (IPOPI), 2018

Publicado pela IPOPI: www.ipopi.org

INTRODUÇÃO

Este folheto explica o que é a Imunodeficiência Comum Variável (IDCV), como é feito o diagnóstico e qual é o seu tratamento.

As Imunodeficiências Primárias (IDPs) são doenças raras que ocorrem quando alguns componentes do sistema imunitário estão ausentes ou não funcionam normalmente. O sistema imunitário protege o organismo contra as infeções. Quando o sistema imunitário não funciona corretamente, ou algum dos seus componentes está ausente, as IDPs deixam as pessoas vulneráveis a infeções.

A IDCV é uma IDP que afeta a forma como o organismo produz anticorpos que são essenciais para ajudar no combate a infeções bacterianas, parasitárias, virais e fúngicas. Embora as manifestações da IDCV sejam variáveis, a maioria dos doentes sofre infeções recorrentes, apresentando alguns deles aumento do volume dos gânglios linfáticos e problemas de autoimunidade. Os doentes também podem apresentar complicações relacionadas com a doença que afetam os seus órgãos, incluindo os pulmões, coração, intestino, baço e fígado. Por este motivo, é importante realizar um diagnóstico atempado no sentido de reduzir lesões crónicas nos órgãos.

As secções que se seguem explicam o que é a IDCV, como é diagnosticada, os sintomas e os efeitos a longo prazo, e o tratamento desta doença.



O QUE É A IDCV?

A IDCV é geralmente diagnosticada em adultos e constitui umas das IDPs mais comum. No entanto, também pode ser diagnosticada em crianças e adolescentes. Na maioria dos casos, as causas são desconhecidas embora possa ser encontrado um defeito monogénico (presença de um único gene defeituoso) em 25% dos grupos de doentes com IDCV.

Os doentes com IDCV não são capazes de produzir todo o espectro de anticorpos que geralmente os protegeriam contra as infeções bacterianas, parasitárias, fúngicas e/ou virais.

Os anticorpos são proteínas especializadas designadas por imunoglobulinas. Existem vários tipos de imunoglobulinas, entre eles a imunoglobulina G (IgG), a imunoglobulina A (IgA) e a imunoglobulina M (IgM). As pessoas com IDCV possuem níveis reduzidos de, pelo menos, dois destes tipos principais de imunoglobulinas.

COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO DE IDCV?

A IDCV MANIFESTA-SE DE VÁRIOS MODOS DIFERENTES

Entre os sintomas comuns da IDCV incluem-se infeções graves, persistentes, atípicas e recorrentes. Estas podem afetar as vias aéreas respiratórias superiores (ouvidos, nariz e garganta) ou as vias aéreas respiratórias inferiores (brônquios ou pulmões) mas também podem afetar outros órgãos como o estômago, o fígado, o baço, os rins e os intestinos, assim como a pele.

As pessoas com IDCV podem também apresentar gânglios linfáticos aumentados no pescoço, tórax ou abdómen, assim como um aumento do tamanho do baço. Outros sintomas que podem indiciar IDCV incluem hemorragias ou hematomas, anemia grave, aftas que se infetam, infeções oculares ou doenças autoimunes.

CRITÉRIOS DE DIAGNÓSTICO

Para fazer o diagnóstico de IDCV é necessário excluir outras causas possíveis da incapacidade de produzir anticorpos, ou patologias em que os anticorpos são perdidos. É preciso realizar análises sanguíneas para determinar os níveis de imunoglobulinas no sangue. Estas análises também poderão incluir a pesquisa de imunoglobulinas produzidas contra vacinas anteriores ou infeções conhecidas. Se as vacinas não tiverem sido feitas previamente, o doente em estudo poderá ter de ser novamente imunizado e, 4 a 6 semanas depois, voltar a realizar análises sanguíneas para verificar se foram produzidas quantidades apropriadas de anticorpos.

Entre outros exames que poderão ser realizados, inclui-se a tomografia computadorizada (TC) do tórax, se a pessoa tiver tido repetidas infeções pulmonares, ou ecografias a órgãos como o baço.

GENES ASSOCIADOS A IDCV

Nos últimos anos, foram desenvolvidos testes genéticos que permitem identificar genes associados a muitas IDP. Embora tenham sido identificados genes responsáveis pela IDCV em alguns doentes, acredita-se que a mesma seja, na maioria dos casos, um distúrbio poligénico (isto é, que está associado a alterações de vários genes) e/ou associado a fatores ambientais.

Os genes associados a IDCV em alguns doentes são PIK3CD, PIK3R1, NfκB1, NfκB2, ICOS, CD19, CD20, CD81, TACI, BAFFR e, MSH5.

OUTROS PROBLEMAS DE SAÚDE ASSOCIADOS À IDCV

As pessoas com IDCV podem apresentar problemas de saúde associados à doença e que afetam vários órgãos e sistemas, incluindo:

- Os pulmões. A pneumonia é vulgar em pessoas com IDCV, podendo dar origem a lesões pulmonares crónicas como, por exemplo, bronquiectasias, que podem ter-se desenvolvido antes de ser feito o diagnóstico de IDCV.
- Sistema gastro-intestinal. Entre os sintomas podem incluir-se dor abdominal, náuseas, diarreia e vômitos, que podem dever-se a infeções provocadas por microrganismos como Salmonella, Campylobacter, Giardia, etc, ou a doença inflamatória intestinal.

Alguns doentes podem apresentar uma doença hepática denominada hiperplasia regenerativa nodular. Estes problemas podem dar origem a perda de peso.

- Doença autoimune. As pessoas com IDCV podem produzir anticorpos que atacam o próprio organismo, ao que se dá o nome de autoanticorpos. Uma das manifestações autoimunes mais frequentes é a anemia autoimune, em que autoanticorpos atacam os glóbulos vermelhos.
- Pode desenvolver-se artrite e dores nas articulações embora esta situação não se deva a infeções nas próprias articulações.

Algumas pessoas podem também ter manifestações de doenças linfoproliferativas, neoplasias ou granulomas.

QUAL O TRATAMENTO SUGERIDO PARA A IDCV?

TERAPIA DE SUBSTITUIÇÃO DE IMUNOGLOBULINA PARA IDCV

As pessoas com IDCV não são capazes de combater infecções bacterianas, parasitárias, virais ou fúngicas com a mesma eficácia que as que possuem sistemas imunitários que funcionam corretamente.

As pessoas com IDCV apresentam níveis reduzidos de IgA, IgG e/ou IgM e a terapia de substituição de imunoglobulina é um tratamento importante nesta patologia.

A produção de imunoglobulina humana para o tratamento da IDCV é feita através da purificação do plasma de doadores saudáveis. A administração pode ser efetuada por perfusão endovenosa (IGEV) ou subcutânea (IGSC).

O objetivo da terapia com imunoglobulina humana consiste em prevenir infecções e proteger a pessoa contra os possíveis efeitos crônicos que podem resultar em lesões nos órgãos, especialmente nos pulmões, provocadas por infecções bacterianas, parasitárias, virais e fúngicas.

Por este motivo, as pessoas com IDCV geralmente vão precisar de terapia com imunoglobulina humana ao longo de toda a vida, sendo importante seguir o regime indicado de modo a garantir que se mantêm totalmente protegidas.

A dose de imunoglobulina é determinada com base na eficácia da terapia na proteção da pessoa contra infecções. Isso faz-se monitorizando a frequência e gravidade das infecções e garantindo que os níveis mínimos de imunoglobulina se mantêm dentro dos limites normais.

Os níveis mínimos constituem os níveis plasmáticos da IgG imediatamente antes das perfusões, e são, geralmente, registados duas vezes por ano no caso das perfusões endovenosas, e em qualquer altura no caso de doentes submetidos a perfusões-subcutâneas.

A dose inicial é determinada pelo peso corporal da pessoa. Mantendo níveis adequados de imunoglobulina poderá ser possível evitar a maioria das infecções bacterianas, mas não todas (particularmente as infecções dos ouvidos, nariz, garganta e olhos).

PROFILAXIA COM ANTIBIÓTICO PARA IDCV

Os antibióticos são importantes para ajudar a tratar infeções agudas em pessoas com IDCV. Algumas pessoas que sofrem de sinusite crónica ou doença pulmonar crónica podem precisar de tratamento de longa duração com antibióticos (para efeitos profiláticos). Estes podem ser antibióticos de largo espetro se a bactéria for desconhecida ou um antibiótico mais específico se a bactéria tiver sido identificada.

VACINAS PARA IDCV

As vacinas não são utilizadas normalmente no tratamento de IDCV, mas, pelo contrário, são utilizadas no seu diagnóstico uma vez que um dos principais critérios de diagnóstico é uma resposta deficiente às vacinas. No entanto, algumas pessoas podem beneficiar com a utilização de vacinas ativas além de uma terapêutica com imunoglobulina. Podem também beneficiar com a utilização da vacina anual contra a gripe aplicada igualmente aos membros do seu agregado familiar, mas este procedimento deve sempre fazer-se com o aconselhamento de um imunologista.

As vacinas vivas devem apenas ser utilizadas após avaliação imunológica atenta por parte do Imunologista que segue o doente com IDP

AVANÇOS NO TRATAMENTO DA IDCV

A investigação que tem vindo a ser realizada melhorou muito o nosso entendimento dos processos patológicos que resultam na IDCV e este conhecimento está a abrir novos caminhos para o tratamento deste problema. Uma via promissora de investigação consiste em ter como alvo os caminhos de sinalização dentro das células que não estão a funcionar corretamente. Parecem existir vias de sinalização celular que estão demasiado ativas na IDCV e estão a ser testados novos tratamentos direcionados que inibem a atividade destas vias.

VIVER COM IDCV

Uma vez feito o diagnóstico de IDCV, e iniciado a terapêutica com imunoglobulina, a maioria dos doentes consegue viver uma vida normal. Será necessário realizar uma monitorização regular no caso de problemas de saúde que já se encontravam presentes na altura do diagnóstico, e estar atento ao aparecimento de manifestações de autoimunidade ou de outras potenciais complicações.

OUTRAS INFORMAÇÕES E APOIO

Este folheto foi produzido pela Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (IPOPI). Encontram-se disponíveis outros folhetos nesta série. Para mais informações e pormenores sobre organizações nacionais de doentes com IDP ativas a nível mundial, visite o site www.ipopi.org.

Esta tradução foi criada por uma entidade que não a IPOPI. Como tal, embora todos os esforços sejam feitos para garantir a precisão da tradução, a IPOPI não garante a precisão, confiabilidade ou pontualidade de qualquer informação traduzida e não será responsável por quaisquer perdas causadas pela confiança na precisão, confiabilidade ou pontualidade de tais informações.



Apoiado por uma bolsa educacional da Shire.