



IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

# UM GUIA PARA ESPECIALISTAS EM MEDICINA INTERNA



**ABREVIATURAS**

CT	Tomografia computadorizada
Ig	Imunoglobulina
IPOPI	Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias
IGIV	Imunoglobulina Intravenosa
IDP	Imunodeficiência Primária
SADNI	Deficiência seletiva de anticorpos com imunoglobulinas normais
SCID	Imunodeficiência combinada grave

Imunodeficiências primárias: Um guia para especialistas em Medicina Interna (1ª edição).

© Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (IPOPI), 2019

Publicado por IPOPI: [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

## INTRODUÇÃO

**Este folheto apresenta as manifestações complexas de doentes adultos com imunodeficiências primárias (IDPs), que são frequentemente encaminhados para os serviços de medicina interna por apresentarem múltiplos sintomas, por vezes não específicos. Os indicadores clínicos que podem levantar suspeitas de IDP são analisados conforme necessário, de modo a permitir que uma equipa multidisciplinar optimize os cuidados a prestar a tais doentes.**

As imunodeficiências primárias (IDP) são doenças raras que ocorrem quando certos componentes do sistema imunitário não estão presentes ou não estão a funcionar normalmente, tornando o doente suscetível a infeções potencialmente fatais. A manifestação de uma IDP é frequentemente complexa, com indicadores clínicos sugestivos de vários diagnósticos possíveis. Tais doentes são geralmente encaminhados para um especialista em Medicina Interna por apresentarem múltiplos sintomas não específicos. Os especialistas em Medicina Interna são, portanto, os profissionais de saúde que se encontram habilitados de maneira única para identificar os doentes com IDP, garantindo que estes recebem atempadamente um diagnóstico e uma intervenção adequada no sentido de minimizar os efeitos crónicos e a morbilidade das IDPs, dando início a terapêuticas profiláticas.

As secções que se seguem analisam as manifestações clínicas frequentemente complexas de doentes com IDP, bem como os indicadores clínicos que podem levantar suspeitas de IDP. Também são exploradas estratégias de tratamento, incluindo a criação de uma equipa multidisciplinar.



## IDP NÃO É APENAS UM DIAGNÓSTICO FEITO EM IDADE PEDIÁTRICA

De acordo com a publicação da *International Union of Immunological Societies* (IUIS - União Internacional de Sociedades Imunológicas) de 2017, até à data foram identificadas mais de 400 IDPs diferentes, variando entre: muito raras (por exemplo imunodeficiência combinada grave [SCID]) até relativamente comuns (por exemplo, défice seletivo de IgA).

As IDPs podem ser diagnosticadas em qualquer altura da vida, e podem afetar cerca de 1 em cada 2000 pessoas. Os tipos mais raros de IDP são geralmente diagnosticados na infância. No entanto, outros são frequentemente identificados durante a idade adulta, quer por apresentarem um início mais tardio, quer porque não foram diagnosticados corretamente ou atempadamente.

As IDPs podem ter manifestações muito diferentes, desde relativamente ligeiras até aos casos com evolução rápida e fatal. Algumas surgem mais tardiamente e agravam durante a vida adulta, com aparecimento de manifestações ou complicações tardias. Os doentes com IDP são mais suscetíveis a infeções, alergias, autoimunidade, doenças malignas e complicações resultantes de infeções e inflamações. Muitos doentes com IDP permanecem sem diagnóstico durante vários anos, sendo muitas vezes submetidos a ciclos frequentes de antibioterapia. A natureza relativamente inespecífica das manifestações das IDPs pode levar à referenciação destes doentes para a Medicina Interna, por apresentarem uma panóplia de sintomas com evolução crónica



## INDICADORES CLÍNICOS DE IDP

Os indicadores clínicos incluem antecedentes familiares de IDP, infeções graves de repetição, infeções refratárias à terapêutica antimicrobiana, infeções pouco comuns, bronquiectasias e asma (ou outras alergias) refratárias à terapêutica habitual e comorbilidades autoimunes e inflamatórias.

### INDICADORES CLÍNICOS DE IDP

Pneumonia recorrente

>4 infeções bacterianas por ano

Bronquiectasias

Asma resistente à terapêutica

Abscessos (da pele ou órgãos), sinusite recorrente, duas ou mais infeções do ouvido médio no espaço de um ano

Infeções de localização pouco comum, infeções por microorganismos invulgares (oportunistas) ou infeções mais graves/ prolongadas do que seria expectável

Candidíase oral persistente ou infeções fúngicas da pele

Infeções virais recorrentes e/ou graves

Complicações associadas a vacinas de rotina

Antecedentes familiares de IDP

Sintomas sugestivos de patologia inflamatória intestinal

Sintomas sugestivos de patologia autoimune

Granulomas

## CHEGAR A UM DIAGNÓSTICO DE IDP

As investigações iniciais que podem ser realizadas em cuidados primários incluem hemograma com leucograma e contagem diferencial de leucócitos, IgA, IgM, IgG e IgE. Uma tomografia computadorizada (TC) torácica deve ser solicitada em casos de infecções pulmonares recorrentes para avaliar possíveis lesões pulmonares.

Os exames adicionais que devem ser realizados quando o doente é encaminhado para avaliação especializada incluem a resposta à vacinação (doseamento de anticorpos específicos). Num doente com níveis normais de IgG uma resposta à vacinação diminuída pode apontar para uma deficiência seletiva de anticorpos com imunoglobulinas normais (SADNI). Para a confirmação de diagnóstico microbiológico, a pesquisa deve ser efetuada por RNA, DNA, ou doseamento de antígenos especialmente se um doente apresentar hipogamaglobulinemia ou se já estiver sob terapêutica com imunoglobulina. Para o diagnóstico poderá ser necessário envolver, entre várias especialidades, geralmente imunoalergologia mas também, possivelmente, infeciologia ou hematologia. Um ponto fundamental é excluir a existência de uma neoplasia hematológica no diagnóstico diferencial.



## CRIAR UMA EQUIPA MULTIDISCIPLINAR PARA DOENTES COM IDP

Os doentes com IDP podem apresentar várias comorbilidades (como a diabetes *mellitus* tipo 2, citopenias autoimunes, colite e bronquiectasias), o que pode exigir o envolvimento de outros especialistas. Complicações adicionais, como a insuficiência cardíaca congestiva durante a administração da IGIV, devido à sobrecarga de volume e a presença de anemia hemolítica, podem exigir a assistência de especialistas em cardiologia e hematologia. Os doentes com IDP são mais vulneráveis ao desenvolvimento de doenças malignas, principalmente linfoma maligno. Poderá ser necessário incluir especialistas em oncologia como parte de uma equipa multidisciplinar.

O encaminhamento para centros especializados no tratamento de IDPs, onde existam, pode ser apropriado.

## MENSAGENS IMPORTANTES PARA ESPECIALISTAS EM MEDICINA INTERNA

- As IDPs afetam aproximadamente 1 em cada 2000 pessoas.
- Embora as IDPs mais graves sejam geralmente diagnosticadas durante a infância, podem manifestar-se ao longo da idade adulta.
- A melhoria nos cuidados de saúde resultou num maior número de idosos com IDP com o desenvolvimento de doenças relacionadas à idade, como a diabetes tipo 2, doenças cardíacas, etc.
- Os doentes com problemas de saúde complexos e inespecíficos são frequentemente encaminhados para uma avaliação especializada por médicos de Medicina Interna, para os quais uma variedade de indicadores clínicos pode levantar a suspeita de IDP.
- Os indicadores clínicos incluem antecedentes familiares de IDP, infeções graves de repetição, refratárias ou invulgares, bronquiectasias e asma resistentes à terapêutica e comorbilidades auto-imunes/auto-inflamatórias.
- Os doentes com IDP podem necessitar de cuidados médicos de várias especialidades, dependendo dos seus sintomas e dos sistemas de órgãos afetados.

## 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](http://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.