



IPOPI

INTERNATIONAL
PATIENT ORGANISATION
FOR PRIMARY IMMUNODEFICIENCIES

IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

TRANSPLANTE DE CÉLULAS ESTAMINAIS HEMATOPOIÉTICAS



ABREVIATURAS

IDC	Imunodeficiência Combinada
GvHD	Doença do Enxerto Versus Hospedeiro
TCEH	Transplante de células estaminais hematopoiéticas
IPOPI	Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies)
IDP	Imunodeficiência Primária
SCID	Imunodeficiência Combinada Grave
TMO	Transplante de Medula Óssea
CEH	Célula estaminal hematopoiética

Imunodeficiências Primárias e Transplante de Células Estaminais Hematopoiéticas (1ª Edição).

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

Publicado por IPOPI: www.ipopi.org

INTRODUÇÃO

Este folheto explica como o transplante de células estaminais hematopoiéticas (TCEH) pode ajudar algumas pessoas com imunodeficiências primárias.

As Imunodeficiências Primárias (IDPs) são doenças raras que ocorrem quando alguns componentes do sistema imunitário estão ausentes ou não funcionam normalmente. O sistema imunitário é um sistema complexo que protege o organismo de infeções, desregulação imunológica (autoimunidade, alergias) e doenças malignas. Quando o sistema imunitário não funciona normalmente, o organismo fica suscetível a infeções recorrentes, autoimunidade ou doenças malignas, que podem ser fatais.

O transplante de células estaminais hematopoiéticas (TCEH) pode, em alguns doentes, corrigir a disfunção subjacente do sistema imunitário. No entanto, existem vários riscos associados ao procedimento em si e nem todos os doentes serão candidatos elegíveis para este tipo de tratamento.

As secções que se seguem explicam mais pormenorizadamente quem poderá ser elegível para este tipo de tratamento, os riscos associados ao procedimento e os efeitos a longo prazo que os doentes podem esperar.



EM QUE CONSISTE O TRANSPLANTE DE CÉLULAS ESTAMINAIS HEMATOPOIÉTICAS?

O QUE É O TCEH

O TCEH, também conhecido como transplante de medula óssea (TMO), é uma potencial cura para determinadas IDPs, embora não se encontre atualmente disponível em todos os países.

O processo envolve a recolha de medula óssea – o tecido esponjoso e macio encontrado no centro dos ossos – de um doador e a sua administração numa pessoa com IDP. A medula óssea contém as células estaminais responsáveis pela produção dos três principais tipos de células sanguíneas (glóbulos vermelhos, leucócitos e plaquetas), incluindo as células do sistema imunitário. Ao recolher as células estaminais de um doador saudável e colocá-las numa pessoa com IDP, espera-se que as células estaminais saudáveis se instalem na medula óssea do recetor e passem a produzir células imunitárias saudáveis capazes de combater infeções.

O processo pode demorar 3 a 4 meses, ou mais, durante os quais a pessoa que recebe o transplante deve permanecer no hospital e, durante uma parte desse tempo, a permanência far-se-á em isolamento de modo a ficar protegida de possíveis infeções até que as células transplantadas se instalem na sua nova morada. Um regime de condicionamento (geralmente constituído por quimioterapia, por vezes aliada a imunoterapia, mas raramente combinada com radioterapia) precede o procedimento em cerca de 2 semanas.

Poderá obter mais informações acerca do TCEH em organizações como o Anthony Nolan Bone Marrow Trust (<https://www.anthonynolan.org/>) no Reino Unido, o Bone Marrow Trust (<http://bonemarrow.org/>) nos EUA e a World Marrow Donor Association sediada na Holanda, mas com abrangência mundial.

QUAIS AS PESSOAS APTAS PARA RECEBER TCEH?

As IDPs que melhor se adaptam ao tratamento TCEH incluem a imunodeficiência combinada grave (SCID), a imunodeficiência combinada (IDC), a deficiência de HLA classe II, a doença de desregulação imunológica e uma série de outras IDPs bem definidas, como a síndrome de Wiskott-Aldrich e a Doença Granulomatosa Crónica.

Para situações que se manifestam precocemente na vida, como a SCID, o índice de maior sucesso verifica-se quando o transplante é realizado nos primeiros meses de vida, antes de ocorrerem infeções graves, o que torna vital o diagnóstico precoce das IDPs. No caso de crianças mais velhas ou de adultos, os melhores resultados ocorrem em pessoas com poucas lesões provocadas por infeções associadas a IDP em órgãos como o fígado, o coração e os pulmões.

PODE SER DOADOR PARA UM DOENTE SER SUBMETIDO A TCEH?

A pessoa que doa medula óssea (o doador) possui, geralmente, “compatibilidade” com a pessoa que a receberá (o recetor). Isso significa que compartilham o mesmo tipo de tecido, o que reduz o risco de o organismo recetor rejeitar a medula óssea do doador, destruindo-a antes de esta poder instalar-se na medula óssea – um problema designado por doença do enxerto versus hospedeiro (GvHD). Por vezes, o doador pode possuir uma compatibilidade parcial (um doador parcialmente compatível, por exemplo, no caso de um dos pais ser usado como doador, sendo designado, nesse caso, como doador haplo-idêntico).

Os irmãos da pessoa com IDP são os que apresentam melhor índice de compatibilidade em termos de tipo de tecido, embora também possam ser encontrados com frequência doadores não relacionados ou parcialmente compatíveis (relacionados ou não). Os transplantes de medula óssea têm sido realizados com sucesso entre irmãos desde 1968.

QUAIS OS RISCOS ASSOCIADOS AO TCEH?

Os principais riscos associados ao TCEH são infeções, GvHD, rejeição ou insucesso do transplante e morte (há um risco acrescido de morte durante a primeira semana após o TCEH).

Antes de uma pessoa poder receber as células estaminais hematopoéticas (CEH) do doador, a sua medula óssea deficiente deve ser removida para libertar espaço. Este procedimento é designado por período de condicionamento e é realizado utilizando medicamentos de quimioterapia potentes. Na sequência deste procedimento, a pessoa fica sem qualquer proteção contra infeções até as células do doador começarem a produzir novas células imunitárias saudáveis. Todo este processo pode demorar até um máximo de 6 meses durante os quais o doente permanece em risco de contrair infeções graves, podendo necessitar de tomar antibióticos e imunoglobulinas como medida profilática.

A GvHD pode provocar problemas, geralmente a nível da pele, do fígado e dos intestinos. Por este motivo, o recetor tem frequentemente de tomar medicamentos destinados a modular o seu sistema imunológico enquanto as novas células imunes se desenvolvem e amadurecem.

Ocorre insucesso do transplante quando as CEH não formam enxerto ou quando o sistema residual imune do recetor rejeita e destrói as novas células.

Dadas as consequências potencialmente graves, os riscos e benefícios do TCEH devem ser considerados caso a caso e abordados junto do médico assistente (incluindo os potenciais perigos do TCEH em pessoas com muito poucas ou nenhuma células imunes como, por exemplo, doentes com IDP).

A IMPORTÂNCIA DE UMA REDE DE APOIO

O TCEH constitui uma intervenção intensiva e prolongada que obriga a permanências prolongadas em ambiente hospitalar. Por este motivo, é importante que os doentes possuam uma rede de família e amigos que os possam apoiar e que se apoiem uns aos outros, durante este tratamento intensivo. Esta rede poderá ser particularmente importante no caso de doentes que precisam de se deslocar para fora do seu país de residência para receber tratamento uma vez que é provável que o seu afastamento dure semanas ou mesmo meses.

O TCEH CONSTITUI UMA CURA PARA AS IDPs?

O TCEH PODE CURAR AS IDPs?

Os resultados no caso de doentes com IDP que recebem transplante de irmão compatível ou de doador não aparentado com boa compatibilidade são muito bons. No entanto, tal como acontece no caso de qualquer procedimento complexo, existe sempre o risco de a intervenção não ser bem-sucedida, podendo ser necessário um segundo procedimento de TCEH. Os motivos pelos quais o TCEH pode ser mal-sucedido dependem de muitos fatores e a possibilidade de um segundo procedimento dependerá do estado do doente e dos motivos subjacentes à falência do primeiro transplante.

Mesmo após uma intervenção TCEH com êxito, os doentes com uma contagem baixa ou fraca de células B poderão continuar a precisar de terapia de substituição de imunoglobulina.

QUAIS SÃO OS EFEITOS ADVERSOS DESTES TRATAMENTOS?

Os efeitos adversos do TCEH estão principalmente relacionados com a ocorrência de GvHD, podendo dar origem a erupções cutâneas, queda de cabelo, secura ocular, conjuntivite, úlceras bucais, lesões pulmonares e hepáticas, artrite, náuseas/vômitos crónicos. Entre as complicações potenciais a longo prazo incluem-se hipofertilidade, problemas endócrinos e doenças malignas secundárias.

O QUE SE ESTÁ A FAZER PARA QUE MAIS PESSOAS TENHAM ACESSO AO TCEH?

As campanhas de rastreio de recém-nascidos com SCID e a melhoria do diagnóstico de IDP nos primeiros anos de vida permitiram que mais doentes fossem avaliados para TCEH. A existência de novos regimes de condicionamento melhorará a eficácia da fase inicial de remoção de medula óssea disfuncional. Novas técnicas melhoradas de cuidados de apoio continuam a aliviar os efeitos adversos do procedimento de modo que mais doentes possam aceder ao TCEH como potencial cura.

Os órgãos políticos nacionais e regionais devem tomar medidas no sentido de promover a criação e a melhoria de registos de doadores de CEH uma vez que isso facilitará o acesso dos doentes ao tratamento.

OUTROS TRATAMENTOS CURATIVOS

A terapia génica, embora não esteja disponível em muitos países, constitui potencialmente um tratamento curativo alternativo para alguns doentes com IDPs, especialmente quando não existem doadores compatíveis. O primeiro produto de terapia génica alguma vez licenciado encontra-se disponível desde 2016 na União Europeia para o tratamento da SCID ADA.

Os programas SCIDNet (<https://scidnet.eu/>) e Recomb (<http://www.recomb.eu/>) estão a desenvolver ativamente a terapia génica para o tratamento da SCID, esperando-se que esta abordagem se encontre disponível para os doentes nos próximos anos.

TRANSPLANTE DE CÉLULAS ESTAMINAIS HEMATOPOIÉTICAS PARA IDP

- O TCEH oferece uma cura potencial para doentes que, de outra forma, sofrem de IDPs fatais.
- O TCEH constitui um procedimento invasivo que não se adequa a todos os doentes.
- Os doadores com boa compatibilidade ou com compatibilidade aproximada são considerados as melhores hipóteses para o sucesso do TCEH.
- É essencial um diagnóstico precoce de IDP antes de se verificarem lesões significativas devido a infeções bem como uma avaliação para efeitos de TCEH de modo a conseguir os melhores resultados em doentes com IDP.



OUTRAS INFORMAÇÕES E APOIO

Este folheto foi produzido pela Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies - 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.