

# Imunodeficiência Primária (IDP)



As Imunodeficiências Primárias são doenças genéticas do sistema imunológico que acarretam maior suscetibilidade a infecções. Podem afetar todos os órgãos do nosso corpo sendo as infecções crônicas, persistentes, de repetição, debilitantes e, em alguns casos, fatais. Apresentam também maior suscetibilidade a doenças auto-imune, alérgicas e neoplásicas.

Até o momento mais de 160 doenças diferentes já foram identificadas sem predileção por sexo, etnia ou idade.

A prevalência é estimada em 1: 2000 habitantes

Existem hoje muitos tratamentos disponíveis de forma que o paciente pode ter uma boa qualidade de vida. O diagnóstico precoce é fundamental para um tratamento bem sucedido.

## Gastroenterologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Diarréia Crônica	Deficiência de Anticorpos	Dosagem de IgG, IgA, IgM
	Imunodeficiências Combinadas (lactentes)	CD3, CD4, CD8, CD56, CD19
Giardíase de difícil tratamento	Deficiência de Anticorpo	Dosagem de IgG, IgA, IgM
Enteropatia auto-imune + Diarréia Grave Outras manifestações: Hipotireoidismo, eczema, plaquetopenia, anemia hemolítica auto-imune, diabetes neonatal.	IPEX – (Immunodysregulation, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked)	Ausência de número ou função das células T regulatórias ou expressão reduzida da FOXP3
Candidíase persistente	Deficiência de células T	CD3, CD4 e CD8
	Candidíase mucocutânea crônica APECED (autoimmune polyendocrinopathy candidiasis-ectodermal dystrophy)	CD3, CD4 e CD8 Linfoproliferação para Candida Teste da Candidina
Dor abdominal intensa simulando abdome agudo	Angioedema Hereditário	Dosagem e/ou ensaio funcional de inibidor de C1 esterase (C1INH), C4, C1q
	Angioedema Adquirido	Uso de inibidores da ECA, C1INH, C4, C1q

## Hematologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Plaquetopenia com plaquetas pequenas	Síndrome de Wiskott-Aldrich. Outros sintomas: eczema e infecção de repetição	Hemograma com contagem e avaliação do tamanho das plaquetas (pequenas). Expressão da WASP CD3, CD4 e CD8 Dosagem de IgG, IgA, IgM
	Trombocitopenia ligada ao X	
Citopenias auto-ímmunes (anemia, plaquetopenia e neutropenia auto-imune)	Imunodeficiência Comum Variável	Dosagem de IgG, IgA, IgM
	Outras características: Infecção de repetição e doenças auto-ímmunes	
Linfadenopatia + Esplenomegalia Excluir neoplasias e infecções	Doença linfoproliferativa auto-imune	Aumento do número das células T duplo-negativas: CD3+CD4-CD8-
	Defeitos de apoptose	
Defeitos quantitativos e qualitativos dos neutrófilos (neutropenia e neutrofilia)	Neutropenias	Hemograma
	Doença Granulomatosa Crônica	Teste da dihidrorodamina (DHR)
	Defeitos de adesão leucocitária	Neutrofilia, CD11 e CD18
	Albinismo parcial - Síndrome de Chediak-Higashi ou Griscelli	Grânulos citoplasmáticos nos leucócitos

## Pneumologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Pneumonias por bactérias extracelulares +otites e sinusites	Deficiências de Anticorpos (mais comuns)	Dosagem de IgG, IgA, IgM Anticorpos a antígenos vacinais
	Deficiências de complemento	CH50
Abscesso Pulmonar	Síndrome de Hiper-IgE Características: Pneumonia por S. aureus, Eczema, Infecção fúngica, Hiper mobilidade articular, Fácies grosseiro	Dosagem de IgE
Pneumonias por Staphylococcus ou Fungos	Doença Granulomatosa Crônica. Suscetibilidade a infecção por germes catalase positivos. Outras infecções: adenite, abscesso hepático, osteomielite	Teste da dihidrorodamina (DHR)
	Deficiência de G6PD	Dosagem de G6 PD
	Deficiência de mieloperoxidase (frequente em diabéticos)	Dosagem de peroxidase
Pneumonia por Pjiroveci	Deficiência de células T / Linfopenia CD4	Redução do número e/ou função dos linfócitos T
	Deficiência de ligante do CD40	Expressão do CD40L
	Síndrome de Wiskott-Aldrich (eczema + plaquetopenia)	Expressão da WASP Plaquetopenia c/ plaquetas pequenas
Pneumonias por Micobactéria tuberculosa ou atípicas	Defeitos de células T / Deficiência do CD40L	CD3, CD4, CD8, CD40L
	Suscetibilidade mendeliana a infecções por micobactérias	Avaliação do eixo IL12/23-IFN $\gamma$ - NEMO

## Reumatologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Doenças auto-ímmunes Citopenias auto-imune: anemia hemolítica, neutropenia e plaquetopenia. Acompanha infecções de repetição.	Defeitos de Complemento	Dosagem de CH50 ou CH100
	Imunodeficiência Comum Variável, Deficiência de IgA	Dosagem de IgG, IgA, IgM
Linfadenopatia + Esplenomegalia Excluir neoplasias e infecções	Doença linfoproliferativa auto-imune	Aumento do número das células T duplo-negativas: CD3+CD4-CD8-
	Defeitos de apoptose	
Enteropatia auto-imune + Diarréia Grave Outras manifestações: Hipotireoidismo, eczema, plaquetopenia, anemia hemolítica auto-imune, diabetes neonatal.	IPEX – (Immunodysregulation, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked)	Ausência de número ou função das células T regulatórias e expressão reduzida da FOXP3
	APECED (autoimmune polyendocrinopathy candidiasis-ectodermal dystrophy)	
Endocrinopatias + Candidíase	APECED (autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy)	Linfoproliferação para Candida

## Sites:

[www.imunopediatria.org.br](http://www.imunopediatria.org.br)

Grupo Brasileiro de Imunodeficiência

[www.abri.com.br](http://www.abri.com.br)

Associação Brasileira de Imunodeficiência

[www.info4pi.org](http://www.info4pi.org)

The Jeffrey Modell Foundation

[www.lasid.org](http://www.lasid.org)

Sociedade Latino Americana de Imunodeficiências Primárias

[www.esid.org](http://www.esid.org)

Sociedade Européia de Imunodeficiência

[www.primaryimmune.org](http://www.primaryimmune.org)

The Immune Deficiency Foundation

[www.clinimmsoc.org](http://www.clinimmsoc.org)

Sociedade de Imunologia Clínica

## Apoio:



Jeffrey Modell  
Foundation

## Alergia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Asma de difícil controle	Deficiência de IgA	Dosagem de IgG, IgA, IgM
	Associada a pneumonia e sinusite: Imunodeficiência Comum Variável	Dosagem de IgG, IgA, IgM Dosagem de anticorpos a antígenos vacinais
	Deficiência de Anticorpos específicos	Pesquisa de anticorpos ao pneumococo após vacina
Eczema + infecção	Síndrome de Wiskott-Aldrich	Expressão da WASP Plaquetopenia c/ plaquetas pequenas
	Síndrome de Hiper-IgE Características: Pneumonia por S. aureus, Eczema, Infecção fúngica, Hiper mobilidade articular, Fácies grosseiro	Dosagem de IgE
Sinusite de repetição	Imunodeficiência Combinada Grave (SCID)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56 + linfopenia no hemograma
	IPEX – (Immunodysregulation, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked)	Expressão da FOXP3
	Deficiência de anticorpos	Dosagem de IgG, IgA, IgM + produção de anticorpos ao pneumococo após vacina
Angioedema sem urticária	Angioedema Hereditário	Dosagem e/ou ensaio funcional de inibidor de C1 esterase (C1INH), C4, C1q
	Angioedema Adquirido	Uso de inibidores da ECA, C1INH, C4, C1q

## Infectologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Infecções por bactérias extracelulares	Defeitos de Anticorpos	Dosagem de IgG, IgA, IgM
	Defeitos do Complemento	CH50
	Neutropenias	Hemograma
Infecção por Staphylococcus aureus	Doença Granulomatosa Crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
	Síndrome de Hiper-IgE Características: Pneumonia por S. aureus, Eczema, Infecção fúngica, Hiper mobilidade articular, Fácies grosseiro	Dosagem de IgE
	Defeitos de Anticorpos	Dosagem de IgG, IgA, IgM
Infecção por Fungos	Defeitos de células T	CD3, CD4, Cd8
	Deficiência do CD40L (Hiper-IgM ligada ao X)	Dosagem do CD40L
	Síndrome de Hiper-IgE	Dosagem de IgE
	Doença Granulomatosa Crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
Infecção por Micobacterias atípicas / Salmonella e/ou complicações pela BCG	Candidíase mucocutânea crônica	Linfoproliferação para Candida
	Deficiências de células T	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
	Imunodeficiência Combinada Grave	Avaliação do eixo IL12/23-IFN $\gamma$ , NEMO
Infecções por vírus	Suscetibilidade mendeliana a infecções por micobactérias	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
	Defeitos de células T e NK	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
Infecções por vírus	Defeitos de Anticorpos	Dosagem de IgG, IgA, IgM

## Neonatologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Ausência da imagem tímica Características: Eczema, Monilíase, diarreia crônica	Imunodeficiência Combinada Grave História familiar + de morte precoce por infecção	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56 + linfopenia no hemograma
Tetania neonatal	Síndrome de Di George Outras características: Hipoparatiroidismo, Hipocalcemia de difícil controle, Linfopenia, Cardiopatia congênita	CD3, CD4, CD8 Teste do Fish
Diabetes neonatal, enteropatia auto-imune Outras manifestações: Hipotireoidismo, eczema plaquetopenia e anemia hemolítica auto-imune;	IPEX – (Immunodysregulation, Polyendocrinopathy and Enteropathy, X-linked)	Ausência de número ou função das células T regulatórias Expressão da FOXP3
Eczema	Síndrome de Wiskott Aldrich	Plaquetopenia com plaquetas pequenas e Expressão da WASP
	Síndrome de Hiper-IgE	Dosagem da IgE
	IPEX	Expressão da FOXP3
Onfalite	Imunodeficiência combinada grave (eritrodermia)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
	Defeitos de adesão leucocitária	Hemograma com leucocitose intensa; expressão de CD18

## Dermatologia

Sinais de Alerta para o diagnóstico de Imunodeficiência Primária com Possíveis Diagnósticos e Testes Laboratoriais a serem realizados.

Excluir sempre Infecção pelo HIV		
Sintomas	Imunodeficiência	Laboratório
Eczema	Síndrome do Wiskott Aldrich	Plaquetopenia c/ plaquetas pequenas e Expressão da WASP
	Síndrome de Hiper-IgE	Dosagem da IgE
	IPEX	Expressão da FOXP3
Lesões cutâneas por Micobactérias	Imunodeficiência combinada grave (eritrodermia)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
	Deficiência de células T	CD3, CD4, CD8
	Hiper-IgM	IgG, IgA, IgM, CD40L
Abscessos	Suscetibilidade mendeliana a infecções por micobactérias	Avaliação do eixo IL12/23-IFN $\gamma$ - NEMO
	Doença granulomatosa crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
	Neutropenia	Hemograma
Albinismo parcial Cabelos prateados	Hiper-IgE	Dosagem de IgE
	Doença granulomatosa crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
	Síndrome de Chediak-Higashi	Grânulos intracitoplasmáticos
Telangiectasias	Síndrome de Griscelli	
	Ataxia-telangiectasia	Dosagem de IgG, IgA, IgM Dosagem da alfa-feto proteína
Verrugas extensas	Síndrome de WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, mielokathexis)	Dosagem de IgG, IGA, IgM, CD3, CD4, CD8, hemograma
	Linfopenia CD4	Contagem de CD4
	Imunodeficiência combinada grave (eritrodermia)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
Gengivite e Periodontite+infecções	Periodontite juvenil	Leucograma
	Neutropenias	
Cabelos quebradiços Dentes cónicos	Displasia ectodérmica	NEMO (NFKB essencial modulator)