



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, neoplásicas e auto-inflamatórias.

Até o momento mais de 250 doenças diferentes já foram identificadas sem predileção por sexo, etnia ou idade. A classificação mais recente destas doenças está publicada no *Frontiers in Immunology*, 5 :1-33, 2014.

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.

NEONATOLOGIA

SINAIS DE ALERTA PARA O DIAGNÓSTICO DE IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA COM POSSÍVEIS DIAGNÓSTICOS E TESTES LABORATORIAIS A SEREM REALIZADOS.

Excluir sempre Infecção pelo HIV

	Imunodeficiências	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
	Defeitos de canais de cálcio	STIM1 ou ORAI1
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
	Imunodeficiência combinada grave (eritrodermia)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
Onfalite	Defeitos de adesão leucocitária	Hemograma com leucocitose intensa; expressão de CD18