



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.

PNEUMOLOGIA

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
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 <i>S. aureus</i> , Eczema, Infecção fúngica, Hiper mobilidade articular, Fácies grosseiro	Dosagem de IgE
Pneumonias por <i>Staphylococcus</i> 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 <i>P.jiroveci</i>	Deficiência de células T / Linfopenia CD4	Redução do número e/ou função dos linfócitos T
	Deficiência do ligante do CD40	Expressão do CD40L
	Síndrome de Wiskott-Aldrich (eczema + plaquetopenia)	Expressão da WASP Plaquetopenia com plaquetas pequenas
Pneumonias por <i>Micobacteria tuberculosis</i> 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 γ - NEMO