



Diagnóstico Precoce e Tratamento Adequado – Melhorando e Salvando a Vida de Pacientes com Imunodeficiências Primárias

Dr. Amos Etzioni¹, Dr. Ricardo Sorensen²

Para o Comitê Geral da Semana Mundial de IPs 2012*

1. Meyer Children's Hospital, 31096 Haifa, Israel
2. Department of Pediatrics Children's Hospital, 200 Henry Clay Ave. New Orleans, LA 70118

Endereço para correspondência: World PI Week, Interel, Greencoat House, Francis Street, London SW1P 1DH, UK. Email: info@worldpiweek.org

Contagem de palavras 607

Referência 3

*A Semana Mundial de IPs (WPIW) é uma iniciativa global de conscientização, cujo objetivo é aumentar o reconhecimento e o diagnóstico de imunodeficiências primárias (IPs) como um grupo cada vez mais importante de doenças. A Semana Mundial de IPs é realizada entre os dias 22 e 29 de abril, culminando no Dia Mundial da Imunologia, em 29 de abril.

Membros do Comitê Geral da WPIW:

Bousfiha A, Drabwell J, Espinosa F, Etzioni A, Farrugia A, Holland S, Modell F,

Modell V, Prevot J, Schmidt R.E, Sorensen R, Vaughn G.



Embora antigamente achava-se que as Imunodeficiências Primárias eram um grupo de condições raras que afetavam uma em cerca de 10.000 pessoas, hoje se sabe que esse não é o caso. Hoje sabemos que as IPs (Imunodeficiências Primárias) são muito mais frequentes e podem ocorrer a qualquer idade, inclusive em adultos. Essencialmente, quase todos os pacientes hospitalizados com infecções graves e potencialmente fatais e pacientes com infecções menos severas, mas recorrentes, têm uma resposta imunológica anormal. Embora, em muitos casos, com nosso conhecimento atual, sejamos capazes de encontrar o defeito exato, em outros o defeito imunológico primário é desconhecido. Quase todos os meses um novo defeito genético que leva a outra deficiência imunológica é descoberto, mas entender completamente a interação entre os vários "atores" do sistema imunológico ainda é uma meta longe de ser alcançada.

Todos os nossos esforços para desvendar o papel de células, moléculas e dos vários órgãos no funcionamento normal da resposta imunológica têm o objetivo final de melhorar a condição de pacientes com distúrbios imunológicos. Contudo, a melhora mais importante a ser atingida é o reconhecimento precoce das muitas manifestações clínicas das imunodeficiências primárias. O reconhecimento precoce das várias formas de IP claramente melhora as taxas de sobrevivência e morbidez. Por exemplo, realizar um transplante de células-tronco para várias imunodeficiências combinadas durante os 3 primeiros meses de vida aumenta a sobrevivência para mais de 95%, em uma condição que antigamente era sempre fatal. Além disso, o transplante precoce tem um importante efeito de redução de custos.(1)

Hipogamaglobulinemia e deficiência de anticorpos são os defeitos mais comuns do sistema imunológico que levam a infecções graves, principalmente nos pulmões. Alguma forma de anomalia de anticorpos faz parte da grande maioria das várias imunodeficiências. A demora no diagnóstico de uma deficiência de anticorpos e pneumonias recorrentes leva a uma bronquiectasia, que pode causar insuficiência



pulmonar, com aumento de mortalidade e morbidez.(2) Deficiências de anticorpos também podem levar a sinusites e otites recorrentes, além de vários outros tipos de infecção. Assim, a reposição de imunoglobulinas deve começar assim que é detectada a condição de hipogamaglobulinemia ou deficiência de anticorpos. Nos últimos 30 anos, o uso de imunoglobulinas intravenosas (IVIG) tornou-se o padrão reconhecido de tratamento, e a dosagem deve ser personalizada a fim de atingir o nível de vale acima de 600mg/dl ou uma dose para manter o paciente livre de infecções severas. Recentemente, o uso de imunoglobulina subcutânea (SCIG) tem conquistado maior popularidade, e em alguns países até 90% dos pacientes são tratados com SCIG. Assim, a não utilização da via IV (intravenosa) e a possibilidade de tratamento em casa têm aumentado a conveniência para os pacientes.(3) Infelizmente, em algumas partes do mundo o fornecimento de IVIG ou SCIG é limitado, e os pacientes não recebem a terapia adequada.

Os maiores esforços para melhorar o conhecimento de médicos no mundo todo, além da conscientização da população em geral, é um trabalho contínuo realizado pelas organizações de pacientes, em especial a Jeffrey Modell Foundation (JMF) e a Organização Internacional de Pacientes para Imunodeficiências Primárias (IPOPI), além de várias organizações de médicos, como a Sociedade Europeia para Imunodeficiências Primárias (ESID), a Federação Europeia de Sociedades Imunológicas (EFIS), a Sociedade Latino-Americana para Imunodeficiências (LASID), a Sociedade Africana para Imunodeficiências (ASID) e a Sociedade de Imunologia Clínica (CIS), enfermeiros (INGID, o Grupo Internacional de Enfermagem para Imunodeficiências) e da indústria (PPTA, a Associação de Terapias de Proteínas Plasmáticas).

A Semana Mundial de IPs é uma excelente oportunidade de conquistarmos ainda mais nosso objetivo de educar a comunidade médica e o público em geral sobre as IPs. Sua conscientização aumentará o diagnóstico precoce e melhorará o acesso a



um tratamento adequado para crianças e adultos cujos prognósticos no passado eram bem ruins.

Referências:

1. Buckley RH. Transplantation of hematopoietic stem cell in human severe combined immunodeficiency- long term followup. *Immunol Res.* 49:25-43,2011
2. Resnick et al. Morbidity and mortality in CVID over 4 decades. *Blood* 2011 (ainda não impresso)
3. Berger M. Choices of IgG replacement for PID: Subcutaneous IgG vs intravenous IgG and selection of optimal dose. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 11:532-8, 2011