

Imunodeficiências Primárias

Tratamentos para
as imunodeficiências primárias:
um guia para doentes
e suas famílias



Imunodeficiências Primárias: Tratamentos para as imunodeficiências primárias: Um guia para doentes e suas famílias, (1º Edição), Dezembro 2012

Edição conjunta Brasil / Portugal

© International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOP), 2012

Publicado por IPOP (www.ipopi.org)

O que são imunodeficiências primárias?

Este folheto explica o que são as imunodeficiências primárias (IDP) e como elas são tratadas.

As IDP são um vasto grupo de diferentes doenças causadas quando alguns componentes do sistema imunológico (principalmente células e proteínas) não funcionam corretamente. Estima-se que uma pessoa em cada duas mil tenha IDP, mas algumas destas IDP são mais raras do que outras. Algumas são relativamente moderadas/brandas, enquanto outras são graves. Normalmente são identificadas durante a infância, mas também podem ser diagnosticadas em adultos. O tratamento para as IDP depende de qual a parte do sistema imunológico afetada.

As IDP são causadas por defeitos hereditários ou genéticos do sistema imunológico. As IDP não estão relacionadas com a SIDA (Síndrome da Imunodeficiência Adquirida), que é causada por uma infeção viral (VIH/HIV). As IDP não são contagiosas – não é possível adquirir uma IDP de alguém ou transmitir uma IDP para outra pessoa. No entanto, as crianças podem herdar IDP de seus pais. Pessoas com IDP devem aconselhar-se sobre a sua condição genética, se desejam ter filhos.

O sistema imunológico ajuda o organismo a combater infeções por germes (ou “microrganismos”), tais como bactérias, vírus, fungos e protozoários. Como os seus sistemas imunológicos não funcionam adequadamente, as pessoas com IDP são mais propensas do que outras pessoas a infeções. Estas infeções podem ser mais comuns do que é habitual, podendo ser particularmente graves ou de difícil recuperação, ou podem ser causadas por microrganismos incomuns. Podem ocorrer em qualquer época do ano, mesmo no verão.

Os tratamentos para IDP podem:

- Reduzir o número e gravidade das infeções
- Tratar outros sintomas
- Ajudar muitas crianças e adultos com IDP a desfrutar de uma vida tão normal quanto possível.

Pessoas com IDP são habitualmente tratadas por médicos que se especializam em doenças do sistema imunológico. O tratamento do doente depende da IDP que tem, e de muitos outros fatores. Neste folheto são explicados os principais tratamentos envolvidos.

As IDP são divididas em oito grupos: predominantemente deficiências de anticorpos; T-combinado e deficiências de células B; outras síndromes bem-definidas; doenças da desregulação imunológica; defeito das células fagocitárias relativo ao número ou função, ou ambos; defeitos da imunidade inata; doenças auto inflamatórias; e deficiências do complemento.

- *Linfócitos B (células B) produzem imunoglobulinas, também chamadas de anticorpos. Imunoglobulinas são proteínas que são capazes de neutralizar os microrganismos invasores, ajudando os fagócitos a reconhecê-los, a digeri-los e a eliminá-los.*
- *Os linfócitos T (células T) atacam os micro-organismos invasores que estão dentro de células do hospedeiro, tais como os vírus. As células T também produzem citocinas, que ajudam a recrutar e organizar outras células do sistema imunológico.*
- *Fagócitos servem para digerir e eliminar micro-organismos invasores.*
- *Complemento são proteínas que matam micro-organismos e ajudam as outras células do sistema imunológico.*

Terapia de substituição de imunoglobulinas

Imunoglobulinas são proteínas que reconhecem os micro-organismos e ajudam as células imunitárias a neutralizá-los. A maioria das IDP faz com que o organismo produza muito poucas imunoglobulinas, ou até mesmo nenhuma. A substituição com imunoglobulinas é o tratamento mais importante para estas IDP, uma vez que ajuda a proteger contra uma série de infeções e ajuda a reduzir os sintomas auto-imunes. A Imunoglobulina é usada para tratar várias IDPs, incluindo a imunodeficiência comum variável, agamaglobulinemia ligada ao X, síndrome de hiper-IgM (HIGM), síndrome de Wiskott-Aldrich e a imunodeficiência combinada severa (IDCG). O tratamento deve ser recebido regularmente, pois a proteção é temporária, e geralmente é aplicada ao longo da vida.

A Imunoglobulina é administrada por infusão (ou «gotejamento»). A infusão pode ser feita por duas vias diferentes. Ambas as vias são eficazes, e cada uma tem vantagens e desvantagens.

Infusão intravenosa (IV): Esta é a forma em que a imunoglobulina é administrada diretamente na corrente sanguínea através de uma veia. Cada infusão leva de 2-4 horas. As principais vantagens da infusão IV: permite a administração de doses elevadas de imunoglobulina, sempre que necessário, e o tratamento só deve ser administrado a cada 3 ou 4 semanas.

A dose de imunoglobulina é ajustada para garantir que a quantidade de imunoglobulina no sangue esteja adequada e que as infeções fiquem controladas. Como os vários tipos de imunoglobulina diferem ligeiramente, estes podem ser tolerados de forma diferente por diferentes indivíduos, devendo os doentes e os pais lembrar qual a marca que utilizam para garantir que recebem o produto correto.

No entanto, uma desvantagem é que infusões IV geralmente precisam ser administradas em hospital ou clínica, por um médico ou enfermeiro, ou em casa por uma enfermeira ou familiares treinados. Além disso, alguns doentes podem sentir-se mal durante ou após infusões IV (ver abaixo).

Infusão subcutânea (SC): Esta é a forma onde a imunoglobulina é administrada sob a pele, na barriga, na perna ou no braço, utilizando uma agulha e uma bomba de infusão portátil (ou 'syringe driver') ou técnica 'push'. As infusões SC levam apenas 1-2 horas, mas normalmente são dadas uma ou mais vezes por semana.

As infusões SC são úteis quando há problemas em receber infusões IV. Além disso, as infusões SC muitas vezes podem ser administradas em casa pelos próprios doentes ou pelos pais e encarregados de educação. No entanto, não é adequada para todos. Os doentes e familiares que façam «auto-administração» em casa devem estar dispostos

e capazes de manter o esquema de administração, e é-lhes solicitado que mantenham um diário de tratamento. Isso só é possível após formação prévia, ou por pessoal especializado.

Quais são os possíveis efeitos colaterais?

A maioria dos doentes não tem efeitos secundários graves com as imunoglobulinas. Alguns doentes apresentam sintomas como cefaleias, tonturas, febre, calafrios, náuseas, vômitos ou dor nos músculos ou nas costas. Os efeitos secundários mais graves como a meningite «asséptica», diminuição de glóbulos vermelhos (anemia hemolítica), eventos tromboembólicos (coágulos de sangue, por exemplo, no coração, cérebro ou pulmões) e reações alérgicas graves são extremamente raros. Estes efeitos secundários são menos comuns com imunoglobulina SC do que com a imunoglobulina IV. A infusão SC, por vezes, provoca inchaço e dor no local da administração.

As soluções com imunoglobulinas são feitas a partir do plasma humano de doadores saudáveis. As soluções com imunoglobulinas têm um excelente histórico de segurança. Embora todos os produtos biológicos apresentem um risco muito pequeno de infeção por vírus, com a imunoglobulina este risco é minimizado pela cuidadosa seleção de doadores de plasma, análise das dádivas e pelo próprio processo de fabrico.

A Imunoglobulina está disponível na maioria dos países (ver www.ipopi.org), mas muitas vezes apenas a partir de centros que têm especialistas no tratamento de IDP. A forma como a terapia com imunoglobulina é paga (ou 'reembolsada') pelo sistema de saúde varia consoante o país e o plano de seguro de saúde. Os doentes e familiares devem verificar qual a situação do plano de saúde local e seguir o conselho do seu médico. Os doentes podem também contactar a organização internacional de doentes (via www.ipopi.org) para mais informações.

Embora a substituição de imunoglobulina proteja contra muitas infeções comuns e graves, esta não impede todas as infeções. Os doentes tratados com imunoglobulina precisam também manter precauções contra infeções, tais como uma boa higiene ou, em alguns casos, tratamento com antibiótico. Os doentes ou pais devem contactar o médico sempre que exista suspeita de infeção. O médico ou enfermeiro pode aconselhar sobre quais as infeções a que devem estar atentos.



Transplante de células estaminais / células tronco

As células estaminais são células indiferenciadas que se podem dividir e maturar, dando origem a muitos tipos diferentes de células do sistema imunológico. O transplante destas células é um tratamento especializado, no qual as células estaminais/células tronco retiradas da medula óssea ou do sangue do cordão umbilical de um dador saudável, são administradas em alguns doentes com certas IDP, quando as suas células imunes estão em falta ou não estão a funcionar corretamente.

O transplante de células estaminais pode ser bastante eficaz, mas só é utilizado para tratar as formas mais graves de IDP, tal como a imunodeficiência combinada grave, síndrome de hiper-IgM, doença granulomatosa crónica, síndrome de Wiskott-Aldrich e síndromes de Duncan.

Os possíveis riscos de transplante são a produção de anticorpos específicos contra as células do dador ou as células doadas atacarem o corpo do doente.

A fim de evitar isto, o dador ideal de células estaminais é um irmão ou uma irmã do doente que tenha células compatíveis com as do doente. No entanto, por vezes o dador também pode ser um familiar que não seja compatível com o doente, ou um não familiar que seja compatível com o doente. Alguns doentes precisam receber quimioterapia para preparar o seu sistema imunológico para o transplante de células estaminais/células tronco.

Esta terapia é fornecida apenas em unidades de transplante de medula óssea, e a sua disponibilidade varia em todo o mundo. Os doentes e familiares terão de verificar a sua situação geográfica e plano de saúde com o seu médico.

Antibióticos e outros tratamentos

As pessoas com IDP têm que recorrer muitas vezes a antibióticos para tratar, e às vezes para prevenir, infeções. Os antibióticos funcionam contra infeções causadas por bactérias. Outros medicamentos também podem ser necessários para combater infeções causadas por fungos (como aftas) ou vírus (como varicela).

Estes medicamentos geralmente podem ser tomados por via oral, mas em algumas situações devem ser administrados por injeção ou infusão. Os doentes com IDP precisam muitas vezes de tomar estes medicamentos por longos períodos de tempo. Como todos os medicamentos prescritos, é importante seguir as instruções dadas pelo médico, enfermeiro ou farmacêutico.

Outros tratamentos que podem ser administrados incluem:

Fator estimulante de colónias de granulócitos (G-CSF): G-CSF é usado por vezes para aumentar a produção de células do sistema imunológico chamadas “granulócitos” em doentes com certos IDP, por exemplo, Doença Granulomatosa Crónica (DGC) e Hiper-IgM. G-CSF é administrado por perfusão Subcutânea.

Interferão/interferon gama: O Interferão/interferon gama é uma proteína/citocina que ajuda as células do sistema imunitário a eliminar os micro-organismos invasores. Pode ser administrado em alguns doentes específicos (particularmente na Doença Granulomatosa Crónica) para ajudar a proteger contra infeções.

PEG adenosina deaminase (ADA): para os doentes com uma das formas de imunodeficiência combinada grave a qual resulta de deficiência em ADA, caracterizada pela ausência de uma enzima (um tipo de proteína) chamada ADA. Nestes doentes pode ser administrada a terapia de substituição com PEG-ADA através de uma injeção no músculo.

Terapia genética: Trata-se de corrigir o gene defeituoso nas células estaminais do doente. Atualmente, só foi utilizado para tratar certas IDP graves nas quais o gene defeituoso foi identificado, por exemplo, Imunodeficiência Combinada Grave e DGC. Esta terapia está a ser testada e ainda não está disponível normalmente.

Fisioterapia: As pessoas com IDP por vezes recebem fisioterapia para ajudar na sua respiração, especialmente se os pulmões já se encontram de alguma forma danificados por infeções no peito.

Tratamento para doenças “auto-imunes”: As IDP também podem levar o sistema imunológico a atacar o próprio corpo - isso designa-se por ‘auto-imunidade’. Pode causar dor e inflamação das articulações, conhecida como “artrite”. Pode também causar erupções na pele, perda de glóbulos vermelhos (anemia) ou de plaquetas envolvidas na coagulação, inflamação dos vasos sanguíneos, diarreia e doenças renais. Os doentes com IDP são também mais propensos a ter alergias e asma.

Problemas “auto-imunes” (como artrite) são tratados com vários medicamentos que ajudam a parar os ataques das células imunológicas ao próprio corpo. Esteróides (ou ‘corticosteroides’) são os mais utilizados. Como estes medicamentos suprimem o sistema imunológico, também podem aumentar o risco de infeções. Estes medicamentos devem ser usados sob a orientação de um médico especializado no tratamento de pessoas com IDP. É importante seguir as instruções dadas com estes e outros medicamentos prescritos.

Medicina complementar: As medicinas complementares (ou “alternativas”) não substituem o tratamento dado pelo hospital ou clínica. Os doentes ou os pais devem falar com a sua equipa de saúde, antes de tomar qualquer medicamento complementar.

Imunodeficiências Primárias

Equipa de saúde

Os doentes com IDP são normalmente tratados em centros ou clínicas de imunologia. As visitas regulares ao centro são geralmente necessárias, dependendo da especificidade da IDP e do tratamento administrado. Bem como o médico especialista, outros membros da equipa ajudam a cuidar de pessoas com IDP. Estes membros podem ser enfermeiros especializados, fisioterapeutas, nutricionistas ou dietistas e farmacêuticos.

O centro de imunologia, normalmente, mantém o clínico geral (médico de família), atualizado sobre o tratamento do doente. Os doentes ou pais devem certificar-se de que outros profissionais de saúde sabem sobre a sua condição - o que inclui cirurgiões, dentistas, enfermeiros e farmacêuticos locais.

Mais informações e apoios

Este folheto foi produzido pela Organização Internacional de Pacientes com Imunodeficiências Primárias (IPOPI). Estão disponíveis outros folhetos intitulados “*Imunodeficiências Primárias: Mantenha-se saudável! Um guia para doentes e suas famílias*” e “*Imunodeficiências Primárias: Um guia para escolas*”. Para informações adicionais e detalhes sobre organizações de pacientes com IDP em 40 países em todo o mundo, visite www.ipopi.org.



www.abri.com.br



www.apdip.pt

Baxter

Financiado por um subsídio educacional de Baxter Healthcare Corporation