



IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

# IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS **NOS ADULTOS**



Imunodeficiências Primárias nos adultos (1ª edição).

© Organização Internacional de Pacientes de Imunodeficiências Primárias (IPOPI), 2012  
Dezembro de 2012

Publicado pela IPOPI: **[www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)**

## INTRODUÇÃO

**Este folheto explica o que são Imunodeficiências Primárias (IDPs) e como são geridas em adultos.**

As IDPs são um grande grupo de diferentes doenças que ocorrem quando alguns componentes do sistema imunitário (sobretudo células e proteínas) não funcionam corretamente. As pessoas com IDPs são mais propensas a contrair infeções do que as outras pessoas. As IDPs também podem fazer com que o organismo se ataque a si mesmo – a chamada “auto-imunidade”, a qual pode conduzir a vários sintomas, tais como dor e inchaço das articulações (“artrite”).

As IDPs são causadas por defeitos nos genes (o ADN) responsáveis pelo sistema imunitário. Estes defeitos podem ser herdados dos pais e podem manifestar-se em qualquer idade, embora a maioria dos casos sejam diagnosticados em jovens adultos e adultos. Apesar de algumas IDPs serem diagnosticadas em idade pediátrica, outras são mais frequentemente identificadas durante a idade adulta. Por exemplo, a imunodeficiência comum variável (IDCV), a imunodeficiência mais frequentemente diagnosticada na vida adulta, ocorre em cerca de 1 em cada 25.000 pessoas. O défice de imunoglobulina A, o défice de subclasses de imunoglobulina G e os défices do complemento são outras IDPs frequentemente diagnosticadas em adolescentes e adultos. A doença granulomatosa crónica (DGC) e a agamaglobulinémia ligada ao X são exemplos de outras IDPs que são normalmente identificadas em crianças, mas por vezes diagnosticadas durante a vida adulta.

Os adultos frequentemente sofrem de IDPs durante muitos anos até a doença ser diagnosticada. Esta é uma questão importante, porque quanto mais cedo a doença for diagnosticada, mais cedo o tratamento pode ser iniciado para reduzir o risco de infeções e outras complicações.

As IDPs são doenças crónicas graves. Contudo, com os tratamentos modernos e alguns cuidados de saúde de senso comum, a maioria das pessoas com IDPs pode apresentar vidas longas, preenchidas e ativas. Os adultos com IDPs têm um papel importante nas decisões sobre o seu próprio tratamento, na adesão ao tratamento proposto e no cuidado com a sua própria saúde. A fim de desempenhar estes papéis, os pacientes devem aprender tanto quanto possível sobre as IDPs e a sua abordagem.

Este folheto explica como se diagnosticam as IDPs, os tratamentos disponíveis e as implicações destas patologias na vida dos pacientes e das suas famílias. Pretende-se ajudar os adultos recentemente diagnosticados com IDP e os jovens com IDP que tenham alcançado a idade adulta.

# DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE IDPs

## SINAIS DE ALERTA

Independentemente da idade do paciente, é muito importante que as IDPs sejam diagnosticadas o mais precocemente possível. Habitualmente, suspeita-se de IDP quando uma pessoa sofre infeções muito frequentes ou anormalmente graves, quando estas não respondem normalmente ao tratamento, ou quando são causadas por tipos invulgares de bactérias, vírus ou fungos. As infeções mais comuns em adultos com IDP são as infeções respiratórias, as quais afetam os seios peri-nasais (sinusite), as vias respiratórias (bronquite) ou pulmões (pneumonia) e do sistema digestivo (provocando habitualmente diarreia).

## EXAMES DE DIAGNÓSTICO

Para o diagnóstico e tratamento das IDPs é importante, sempre que possível, consultar um médico especialista em doenças do sistema imunitário (um imunologista) onde estiver disponível, tal como um médico de clínica geral (médico de família), que esteja em contacto com o imunologista.

Os médicos usam vários testes laboratoriais para investigar o sistema imunitário dos pacientes que suspeitem que possam ter uma IDP. Os médicos fazem a contagem do número de células do sistema imunitário no sangue (especialmente as chamadas células T e B) e testam a forma como estas células são capazes de se multiplicar e destruir microrganismos infecciosos. Com especial importância, medem também a quantidade de imunoglobulinas no sangue. As imunoglobulinas (que também são chamadas de “anticorpos”) são proteínas que reconhecem os microrganismos e ajudam as células imunitárias a destruí-los. A maioria das IDPs (à exceção dos síndromes de hiperimunoglobulinémia M e E), levam o organismo a produzir muito poucas ou mesmo nenhuma imunoglobulinas. Outros exames incluem a medição dos níveis de “complemento”, que são proteínas que destroem microrganismos e ajudam outras células do sistema imunitário.

Os pacientes que têm sintomas de IDP podem ser também testados para o vírus da imunodeficiência humana (VIH). As IDPs são doenças genéticas e não estão, de maneira nenhuma, relacionadas com o VIH. Contudo, uma vez que o VIH também torna as pessoas mais suscetíveis a infeções, pode ser feito um teste ao VIH para o excluir. Durante o diagnóstico das IDPs, os pacientes podem também ser testados em relação a doenças autoimunes e a certos cancros que possam causar sintomas semelhantes aos das IDPs.

## TRATAMENTOS

A terapêutica de substituição com imunoglobulina é o principal tratamento para a maioria dos pacientes com IDPs. A substituição de imunoglobulina ajuda a proteger contra as infeções e reduz alguns sintomas de auto-imunidade, caso estes estejam presentes. Ela é feita por perfusão numa veia periférica (imunoglobulina endovenosa, ou “Ig ev”) ou por debaixo da pele (por via subcutânea, abreviada para “Ig sc”). Nalguns casos, a imunoglobulina pode ser administrada em casa

pelos próprios pacientes adultos ou pelos seus prestadores de cuidados. Ao reduzir a necessidade de visitas ao hospital, pode ser mais conveniente e pode atenuar a impacto do tratamento na vida pessoal, familiar e profissional dos doentes.

Por vezes, podem ser utilizados outros tratamentos específicos para as IDPs, dependendo da IDP presente. Estes incluem:

**Fator estimulante de colónias de granulócitos:** usado para aumentar a produção de células do sistema imunitário denominadas granulócitos pela medula óssea, quando os níveis destas células são baixos, por exemplo, em doentes com neutropénia congénita grave ou défice de CD40 ligando.

**Interferão Gama:** utilizado para estimular o sistema imunitário, em particular em doentes com DGC.

**Adenosina desaminase pegilada:** usada em pacientes nos quais a ausência desta enzima provoca imunodeficiência combinada grave (IDCS).

**Transplante de células estaminais:** as células estaminais normalmente diferenciam-se em muitos tipos de células do sistema imunitário. Defeitos das células estaminais que causam IDPs graves (por exemplo, IDCS) podem ser corrigidos através do transplante de células estaminais de um dador saudável.

**Terapia génica:** isto implica corrigir o gene defeituoso na base de algumas IDPs (por exemplo, DGC e IDCS). Esta terapêutica ainda se encontra em estudo e não está disponível na prática clínica corrente.

Estes tratamentos são dispendiosos e a sua disponibilidade varia nas diferentes partes do mundo. Os tratamentos das IDPs estão constantemente a evoluir e os pacientes devem tentar manter-se actualizados relativamente a novos desenvolvimentos.

Quem tem uma IDP frequentemente também precisa de medicamentos para tratar ou prevenir infeções causadas por bactérias (antibióticos), fungos (antifúngicos, por exemplo contra candidose) e vírus (antivirais, por exemplo contra a varicela).

Os pacientes com IDPs devem estar atentos a sinais de infecção e reportar quaisquer sinais ao seu imunologista ou médico especialista.

A IPOPI produziu folhetos específicos sobre o diagnóstico e o tratamento de IDPs. Estes estão disponíveis em [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

## OS EFEITOS A LONGO PRAZO DAS IDPs

Os tratamentos modernos permitem às pessoas com IDPs viver vidas mais longas e saudáveis do que anteriormente. Contudo, estas doenças continuam a provocar uma série de problemas de saúde a longo prazo e os pacientes com IDPs têm de monitorizar a sua saúde, reportando quaisquer alterações à sua clínica, hospital ou médico. Esta secção aborda apenas um panorama geral dos problemas de saúde que quem vive com uma IDP pode encontrar. Cada paciente será afetado pela sua doença de forma diferente e, por isso, é importante que questões específicas sejam discutidas pessoalmente com um médico.

As pessoas com IDPs devem monitorizar a sua saúde cuidadosamente e reportar quaisquer problemas ao seu hospital, clínica ou médico de família.

## COMPLICAÇÕES DA DOENÇA PULMONAR

As pessoas com IDPs podem sofrer infeções respiratórias crónicas (ou seja, a longo prazo) e recorrentes que, ao longo do tempo, podem danificar os pulmões. As bronquiectasias são uma alteração grave em que as vias respiratórias dos pulmões (brônquios) se encontram anormalmente dilatadas e sujeitas a uma acumulação de muco. Isto provoca tosse e falta de ar e deixa quem sofre desta patologia ainda mais suscetível a infeções. A terapêutica de substituição com imunoglobulina e os antibióticos são usados para ajudar a prevenir a doença pulmonar crónica.

Os pacientes com IDPs podem também desenvolver outros tipos de inflamação crónica prejudicial em vários outros órgãos do corpo, incluindo o fígado e o baço. Em particular, os doentes com IDCV desenvolvem, por vezes, nódulos (chamados “granulomas”) nos pulmões e noutros órgãos. Nos pulmões esta condição pode causar falta de ar e reduzir a capacidade do doente para fazer exercício.

## PROGRESSÃO DAS DOENÇAS AUTO-IMUNES

As doenças auto-imunes podem afetar várias partes do corpo, incluindo:

- Articulações, causando dor e inflamação (artrite).
- Pele, provocando erupções cutâneas e inchaço.
- Fígado e baço, causando aumento do tamanho destes órgãos (‘hepatomegália’ e ‘esplenomegália’, respetivamente).
- Intestinos, provocando doença inflamatória intestinal.
- Células sanguíneas, causando a perda dos glóbulos vermelhos que normalmente transportam oxigénio dos pulmões para os tecidos (anemia) ou das plaquetas envolvidas na coagulação sanguínea.

A terapêutica de substituição com imunoglobulina é o principal tratamento usado para controlar as doenças autoimunes. Outros medicamentos que suprimem o sistema imunitário (tais como corticóides e o anticorpo monoclonal rituximab), são também por vezes utilizados. Estes tratamentos ‘imunossupressores’ têm de ser administrados cuidadosamente por um imunologista.

## PROGRESSÃO DE DOENÇAS NEURO-DEGENERATIVAS

A ataxia-telangiectasia (AT) é uma IDP que provoca alterações no cérebro. Os doentes com AT podem ter vários sintomas, incluindo a falta de equilíbrio em pé ou durante a marcha, assim como problemas nos olhos, com a fala e com a deglutição. Estes sintomas podem agravar-se ao longo do tempo. Existem evidências de que as pessoas com outras IDPs também possam sofrer deterioração do sistema nervoso, embora pouco se saiba sobre isso.

## CANCROS

Muitas IDPs cursam com um risco acrescido de certos tipos de cancro. O risco de cancro é diferente entre as várias IDPs. Por exemplo, os doentes com IDCV apresentam um risco acrescido de cancro do sistema linfático (linfoma), estômago, mama, bexiga e colo do útero.

## EFEITOS DO TRATAMENTO DAS IDPs

A terapêutica de substituição com imunoglobulina tem poucos efeitos secundários. Algumas pessoas sentem dores de cabeça ou sintomas de alergia durante ou logo após as infusões mas, na maioria dos casos, estes são de curta duração e respondem a tratamentos simples. Em raras ocasiões, os pacientes podem ter reações graves à imunoglobulina de substituição e, assim, qualquer produto novo deve ser administrado sob supervisão médica. Ao longo do tempo, a imunoglobulina endovenosa pode danificar as veias em que é infundida. Outros tratamentos das IDPs são geralmente bem tolerados e não causam efeitos adversos a longo prazo. Tomar antibióticos frequentemente ou por longos períodos pode causar diarreia potencialmente grave. Os antibióticos chamados quinolonas podem causar lesões nas articulações, especialmente em crianças e adolescentes, quando administrados por longos períodos para proteger contra infeções (chamada “profilaxia”).

## INCAPACIDADES

Alguns sintomas de IDP podem interferir com as atividades normais dos pacientes. Por exemplo, a artrite dos joelhos, tornozelos e mãos, e a doença pulmonar crónica grave podem ser incapacitantes. Os pacientes com sintomas incapacitantes devem procurar aconselhamento sobre medidas que os ajudem a superar esses problemas, como por exemplo, fazendo mudanças em casa ou no ambiente de trabalho.

## ACESSIBILIDADE AOS TRATAMENTOS DE IDPs

Para os pacientes mais idosos com IDPs pode ser cada vez mais difícil ir a consultas, especialmente se tiverem problemas de mobilidade ou de transporte. Dependendo da forma como os cuidados de saúde são prestados e onde vivem, também podem ter mais dificuldade em suportar os custos dos cuidados necessários. Nalguns países, o hospital ou a clínica pode fornecer serviços de atendimento domiciliário para ajudar nestas situações. As organizações nacionais de pacientes com IDPs podem ser capazes de fornecer conselhos úteis.

## VIVER COM UMA IDP

### MANTER-SE SAUDÁVEL

As pessoas com IDPs têm de ter várias precauções básicas para se ajudarem a si mesmas a permanecer saudáveis. As precauções básicas para evitar infeções são particularmente importantes. Estas incluem:

- Higiene pessoal, incluindo lavar as mãos e ter uma boa higiene oral.
- Assegurar-se de que os cortes e feridas são desinfectados apropriadamente.
- Não fumar (de modo a reduzir o risco de infeções e doenças pulmonares) e evitar ambientes com fumo sempre que possível.
- Ter uma dieta nutritiva e equilibrada.
- Descansar e dormir o suficiente.
- Realizar tipos adequados de atividades e exercícios. Apesar dos pacientes com IDPs poderem desfrutar da maioria das atividades e desportos, devem perguntar ao seu médico acerca de quaisquer precauções necessárias.

É muito importante que os pacientes com IDPs não fumem, porque fumar aumenta o risco de infeções e doença pulmonar crónica.

Estas questões, e outras, são também discutidas no folheto da IPOPI intitulado “Permanecer saudável! Um guia para doentes e pais” ([www.ipopi.org](http://www.ipopi.org))

### IMPACTO EMOCIONAL DAS IDPs

Os pacientes recém-diagnosticados com IDPs podem experimentar várias emoções negativas. Podem sentir-se assustados com a doença e as suas complicações, ou frustrados e com raiva porque a doença os afetou. Podem também ocorrer sentimentos de isolamento e autopiedade, tal como sentimentos de culpa por se sentirem um fardo para as outras pessoas. Pode levar algum tempo até conseguirem lidar com o diagnóstico. Com o tempo, estas emoções podem causar ansiedade ou depressão. As pessoas com IDPs e os seus amigos e familiares devem estar atentos aos sinais destas situações e procurar ajuda se estas ocorrerem.

De preferência, os pacientes devem tirar vantagem do apoio emocional das pessoas à sua volta, por exemplo, de membros da família, amigos ou serviços profissionais.



O médico de família ou a equipa de IDPs na clínica ou hospital também podem ser capazes de ajudar. Por exemplo, em alguns casos, poderão providenciar aconselhamento. Podem também ajudar a entrar em contacto com outras pessoas com IDPs para partilhar experiências, preocupações e emoções e isso pode ser feito através de grupos nacionais de apoio aos pacientes (visite [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)).

## ASPETOS RELACIONAIS

As pessoas com IDPs decidem o quanto e quando contar às pessoas sobre sua doença. Podem ter medo de que um potencial parceiro possa ser desencorajado pela sua doença ou preocuparem-se com as exigências que estas doenças podem impor aos pacientes e às pessoas à sua volta. Nalguns casos estas preocupações podem resultar de equívocos sobre as IDPs. Em particular, os pacientes podem tranquilizar os seus parceiros de que as IDPs não têm qualquer relação com o VIH/SIDA e não podem ser “apanhadas” ou transmitidas. Quando se trata de relações sexuais, as pessoas com IDPs devem, no entanto, garantir que praticam sexo seguro para evitar infeções.

## HEREDITARIEDADE DAS IDPs

Os médicos identificaram os defeitos genéticos concretos na base de algumas IDPs e a forma como estas podem ser transmitidas de pais para filhos. Nalguns casos, este é um assunto complicado. Por exemplo, embora se pense que a IDCV possa ser herdada, a hereditariedade ainda não foi demonstrada para nenhum defeito genético. Cerca de 10% das pessoas diagnosticadas com IDCV têm familiares com IDCV (ou outra IDP).



Idealmente, as pessoas com uma IDP que desejem ter filhos devem procurar aconselhamento genético, de modo a que estejam cientes dos riscos de passar a sua IDP para os seus filhos. O teste genético para identificar o defeito presente só pode ser feito por laboratórios especializados. É caro e não está disponível em todos os países. As organizações nacionais de pacientes com IDPs podem fornecer mais informações sobre a disponibilidade dos testes genéticos em países específicos.

## QUESTÕES RELATIVAS AO EMPREGO

Os pacientes com IDPs graves ou incapacidades associadas podem sentir que algumas atividades laborais são difíceis ou impossíveis de realizar. No entanto, na maioria dos casos, as IDPs não limitam a atividade que os pacientes desempenham. Por vezes, os pacientes podem precisar de se ausentar do trabalho para estarem presentes em consultas médicas ou durante períodos de doença devido a infecções ou outras complicações. Idealmente, os pacientes e os empregadores deverão procurar conjuntamente soluções de modo a minimizar a interrupção do trabalho causada por esses episódios. Por exemplo, a capacidade de trabalhar em casa pode ser útil, se for possível fazê-lo.

Se alguém com uma IDP suspeitar que está a ser discriminado por um empregador por causa da sua condição, deve procurar informar-se acerca das leis relacionadas com a discriminação no respectivo país. A associação nacional de pacientes com IDP pode ser capaz de fornecer conselhos sobre estes assuntos.

## VIAGENS

Na maioria dos casos, as IDPs não restringem necessariamente as viagens. No entanto, é importante ter alguns cuidados, especialmente em viagens internacionais. Por exemplo, a diarreia é comum quando se viaja para algumas partes do mundo (especialmente em África, Médio e Extremo Oriente, e América do Sul) e esta pode ser grave e prolongada em pacientes com IDP. O risco de diarreia pode ser reduzido evitando saladas, alimentos crus, marisco, cubos de gelo e gelados e bebendo apenas água fervida ou engarrafada. Os viajantes também podem precisar de tomar comprimidos para se protegerem contra a malária em certas áreas do mundo. Os pacientes devem pedir ao seu médico aconselhamento sobre estas e outras precauções, tais como vacinação, antes de viajar. Por exemplo, a vacinação contra a febre-amarela, uma doença viral grave, é normalmente recomendada em indivíduos saudáveis que viajem para algumas partes da África Subsariana, América do Sul e algumas partes das Caraíbas, sendo necessária para a entrada nalguns países. No entanto, como a vacina contra a febre-amarela é uma vacina “viva”, não deve ser administrada em pacientes com IDPs causadas por defeitos das células T ou a membros da sua família.

Os doentes devem certificar-se se têm todos os medicamentos necessários durante as suas viagens, caso os mesmos não estejam disponíveis nos países visitados. Uma carta explicativa do imunologista assistente, endereçada à fronteira ou às autoridades médicas nos países visitados, muitas vezes é útil e nalguns casos necessária - especialmente quando os pacientes viajam com a sua medicação.

Um exemplo-tipo de carta está disponível na página da IPOPI, em conjunto com outras precauções de viagem. Os pacientes que tenham problemas enquanto viajam devem contactar a sua associação nacional local de doentes com IDP.

## SEGUROS DE SAÚDE

Em diversos países os cuidados de saúde são financiados através de apólices de seguro de saúde pessoais. Na sequência do diagnóstico de uma IDP, as pessoas nestes países deverão verificar se a sua apólice cobre as suas novas necessidades. Os pacientes ou os seus médicos devem verificar se a IDP diagnosticada está na lista nacional de doenças crónicas e se o tratamento está na lista de medicamentos essenciais. O imunologista ou médico de família será, normalmente, capaz de ajudar a garantir que a apólice é atualizada e alterada, se necessário. Posteriormente, os pacientes com IDPs devem assegurar-se de que não deixam a sua cobertura caducar.



## INFORMAÇÃO ADICIONAL E APOIO

Este folheto foi produzido pela Organização Internacional de Doentes com Imunodeficiências Primárias (IPOPI). Outros folhetos estão disponíveis nesta série. Para informação adicional e detalhes acerca de associações de doentes com IDP em 43 países no mundo inteiro, por favor visite [www.ipopi.org](http://www.ipopi.org)

**octapharma**

Apoiado por um fundo educativo da Octapharma.