

Diagnóstico Laboratorial das Imunodeficiências Primárias

Dra. Lilian Mello Soares
Assessoria Médica Lab Rede

Imunodeficiências primárias (IDP) são doenças genéticas caracterizadas por alterações das funções do sistema imune, com consequente aumento de susceptibilidade a infecções de repetição, doenças autoimunes e neoplasias.

A apresentação clínica varia de quadros praticamente assintomáticos a graves, sendo o diagnóstico precoce essencial para redução da morbidade e mortalidade relacionadas a essas doenças. Manifestações respiratórias de repetição são as mais frequentes entre os imunodeficientes, sendo a pneumonia e a otite média aguda as infecções mais comuns. Depois das infecções de repetição, a característica clínica mais encontrada nos pacientes com IDP é a autoimunidade. A ocorrência de doenças autoimunes é resultado da mesma desregulação imunológica que predispõe os pacientes às infecções recorrentes.

É recomendada a investigação de imunodeficiências em pacientes com diagnóstico de pneumonias de repetição; em lactentes com monilíase mucocutânea crônica; em pacientes que desenvolvem complicações graves da vacina BCG, como a disseminação do bacilo vacinal; em casos de giardíase persistente sintomática, entre outros.

Através de exames laboratoriais simples, como o hemograma, muitas das IDP podem ser suspeitadas e, até mesmo, confirmadas. Leucopenias associadas a linfopenia importante são sugestivas de Imunodeficiência Combinada Grave (SCID). Por outro lado, leucocitose com neutrofilia está quase sempre presente em pacientes portadores de Deficiência de Adesão Leucocitária (LAD), mesmo na ausência de infecções. A Síndrome de Wiskott-Aldrich caracteriza-se por eczema, infecções recorrentes e plaquetopenia. Para o diagnóstico desta síndrome, é necessário que a contagem de plaquetas esteja abaixo de $70.000/mm^3$, embora possa ocorrer aumento transitório durante infecções. Além do hemograma, exame essencial para triagem das IDP, é recomendada a dosagem sérica de imunoglobulinas nos casos de pneumonia de repetição, já que a possibilidade de imunodeficiência humoral é maior em pacientes

que apresentam uma frequência elevada de infecções respiratórias. A dosagem do nível sérico das Imunoglobulinas (IgA, IgM, IgG e IgE) é uma das principais etapas na investigação desses casos. Quando as concentrações de Imunoglobulinas e das sub-classes estiverem normais em crianças com infecções de repetição, recomenda-se uma investigação mais ampla da imunidade humoral, através da dosagem de anticorpos específicos contra antígenos vacinais protéicos e polissacarídicos, de preferência 4 a 6 semanas após a vacinação.

A deficiência de IgA é a mais comum das IDP, podendo ser detectada em pessoas sintomáticas ou assintomáticas. Como a IgA faz parte da imunidade das mucosas, sua deficiência está associada a infecções principalmente dos tratos digestivo e respiratório. É definida como deficiência seletiva de IgA a concentração de IgA sérica inferior a 7 mg/dL em crianças de mais de 4 anos com concentrações normais de IgG e IgM, produção normal de anticorpos e ausência de alterações na imunidade celular. A giardíase persistente e de difícil controle é frequente nesses pacientes devido a baixas concentrações da fração secretora de IgA, que favorecem a proliferação deste patógeno e sua aderência ao epitélio intestinal.

As deficiências do complemento são as menos comuns entre as IDP. Diante da ocorrência de infecções meningocócicas de repetição, é recomendada a investigação do sistema complemento.

Na Doença Granulomatosa Crônica, são encontradas alterações da função oxidativa dos fagócitos, necessária para atividade microbicida. Para o diagnóstico, podem ser realizados os testes de redução do Nitroblue Tetrazolium (NBT) e Dihidrorodamina (DHR).

Como atualmente são conhecidas as alterações genéticas de grande parte das IDP, o diagnóstico molecular pode contribuir em situações em que há necessidade de confirmação diagnóstica, aconselhamento genético e terapia gênica.

REFERÊNCIAS

1. Associação Brasileira de Alergia e Imunopatologia e Sociedade Brasileira de Pediatria. Imunodeficiências Primárias: Diagnóstico. Diretrizes Clínicas na Saúde Suplementar, 2009. Disponível em: <http://www.projetodiretrizes.org.br/ans/diretrizes.html>
2. Cooper MA, Pommering TL, Korányi K. Primary Immunodeficiencies. Am Fam Physician 2003;68:2001-8.