



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.

DERMATOLOGIA

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
Eczema	Síndrome de Wiskott-Aldrich	Plaquetopenia com plaquetas pequenas e Expressão da WASP
	Síndrome de Hiper-IgE	Dosagem da IgE
	IPEX	Expressão da FOXP3
	Imunodeficiência combinada grave (eritrodermia)	CD3, CD4, CD8, CD19, CD16/56
Lesões cutâneas por Micobactérias	Deficiência de células T	CD3, CD4, CD8
	Hiper-IgM	IgG, IgA, IgM, CD40L
	Suscetibilidade mendeliana a infecções por micobactérias	Avaliação do eixo IL12/23-IFN γ - NEMO
	Doença granulomatosa crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
Abscessos	Neutropenia	Hemograma
	Hiper-IgE	Dosagem de IgE
	Doença granulomatosa crônica	Teste da Dihidrorodamina (DHR)
Albinismo parcial Cabelos prateados	Síndrome de Chediak-Higashi	Grânulos intracitoplasmáticos
	Síndrome de Griscelli	
Telangiectasias	Ataxia-telangiectasia	Dosagem de IgG, IgA, IgM Dosagem da alfa-feto proteína
Verrugas extensas	Síndrome de WHIM (warts, hypogammaglobulinemia, infections, mielokathexis)	Dosagem de IgG, IGA, IgM, CD3, CD4, CD8, hemograma
	Linfopenia CD4	Contagem de CD4
Gengivite e Periodontite + infecções	Periodontite juvenil	Leucograma
	Neutropenias	Leucograma
Cabelos quebradiços Dentes cônicos	Displasia ectodérmica	NEMO (NFkB essencial modulator)