



Protocolo de investigação da deficiência da síndrome de Hiper-IgM ligada ao X

Responsável: Antônio Condino Neto

Pacientes com a síndrome de Hiper-IgM ligada ao X (X-HIGM) ou deficiência de CD40L apresentam concentrações normais ou elevadas de IgM, porém reduzidas de IgG e IgA, no entanto 6,4% dos pacientes podem apresentar baixas concentrações de IgM sérica. Esses indivíduos são suscetíveis a um amplo espectro de infecções causadas por diferentes patógenos, incluindo bactérias extras e intracelulares, vírus, protozoários e fungos, sendo predominante pneumonia causada por *Pneumocystis jiroveci* e diarreia causada por *Cryptosporidium parvum*.

O diagnóstico consiste na análise da expressão do CD40 ligante por citometria de fluxo e seqüenciamento do gene CD40L.

Procedimentos

Etapa 1 – Identificação e encaminhamento do paciente

Enviar por e-mail (otavio.cmarques@gmail.com) o formulário de encaminhamento do paciente (Anexo) preenchido, com todos os resultados de exames realizados e quadro clínico do paciente.

Aguardar confirmação e agendamento por e-mail para envio das amostras de sangue.

Etapa 2 – Encaminhamento de amostras de sangue para diagnóstico molecular da X-HIGM

Coletar do paciente e de um indivíduo controle (sem parentesco):

- 10 mL de sangue em tubo com **heparina** para a análise da expressão do CD40L por citometria de fluxo.
- 5 mL de sangue em tubo com **EDTA** para extração de DNA
- Serão aceitas amostras que forem entregues nos volumes e tubos solicitados.
- Identificar os tubos com caneta própria para escrita em tubos, que seja resistente à água.
- As amostras devem ser acondicionadas em temperatura ambiente.
- Ficha Clínica a ser preenchida

Estudo de Pacientes com Suspeita de X-HIGM

Laboratório de Alergia e Imunodeficiências em Humanos

Paciente encaminhado por:					
Nome	H.C.	Data de Nascimento	Sexo	Idade – Diagnóstico	
	Tel:	_____	M F	Anos _____ Meses _____	
Idade de Início dos primeiros sintomas:					

Consangüinidade		Nº. Gesta: 1 2	No. filhos: 1 2	Sadios: Sim() Não ()	
Sim () Não (0)		3 4 5 6 7 8 9	3 4 5 6 7 8 9	Infec.repet. Sim () Não ()	
Tipo _____		10	10		
		NE*	NE*		
Antecedentes Familiares				Heredograma	
Falecimentos precoces	Parentesco	Idade de óbito	Dx IDP		
Sim () Não ()	_____	_____	Sim () Não ()		
			DGC Sim() Não ()		
			Outra _____		
Vacinas	BCG	Idade de aplicação	Reação adversa	Adenomegalias	
	Sim () Não ()	_____meses	Sim() Não ()	BCG disseminada	
	Não especificado ()			Outra _____	
Hep B –	DPT/dT–	Tríplice –	Hib –	Varicela –	VTV –
S ()N ()NE*	S()N()NE*	S()N()NE*	S ()N ()NE*	S ()N ()NE*	S()N()NE*
Sabin –	Salk –	Sarampo –	Mening –	Pneumo	Pólio –
S ()N ()NE*	S ()N ()NE*	S ()N ()NE*	S ()N ()NE*	S()N()NE*	S()N()NE*
Reação adversa? ()sim ()não.			Especificar: vacina _____		

		Manifestação _____		
DNPM	BDNPM S()N()NE*		RDNPM S()N()NE*. Detalhar:	
DPE	>p90% S()N()	<p10% S()N(0)	>p10% e <p90% S()N(0)	
1ª manifestação			Motivo de Estudo	
Idade _____ano _____meses	Local		Infec. Repetição Sim ()Não () Manifest. Grave Sim ()Não () História Familiar Sim ()Não () Outro Sim ()Não (0). Especificar: _____	
Manifestações	No. de episódios	Microorg. isolado Sim ()Não () Colocar Nome do Microorganismo	Idade em cada episódio de manifestação: Especificar data em cada uma das manifestações caso ocorra mais de um episódio da mesma infecção também especificar data.	Localização
1 Otite				
2 Pneumonia				
3 Pneumonia / DP				
3 Amigdalite				
4Linfonodo (HIPERPLASIA)				
5 ITU				
6 Meningite				
7 Artrite				

8 Osteomielite					
9 Diarréia					
10 Infecções de Pele					
Especificar:					
11 Artrite					
12 Seps					
13 Colangite esclerosante					
14. Neutropenia					
15. HIPERPLASIA					
16. Autoimunidade					
15 Outras					
Granulomas	Nº episódios	Localização	3 Cardíaco	Microorg. Isolado	No. Hospitalizações
Sim () Não (0)		1 TGI 2 Urinário	Outra: _____ -		
Exames Laboratoriais – início investigação					
HMG	Hb	Leuco	NT	LT	PLQ
Linfócitos/m³	CD3	CD4	CD8	CD19	CD16/56
Colocar em valores absolutos					
Data da dosagem:					
Na data da dosagem o paciente estava com alguma infecção?					
Qual?					

Dosagem de Imunoglobulinas (Coocar os valores antes da primeira reposição de Gama) DATA da dosagem:	IgG	IgM	IgA	IgE	
Complemento	C3	C4	CH50		
Quimiotaxia		Mono	PMN		
Mono	Mig.Espontânea				
PMN	Mig estim. soro nl				
	Mig. estim. soro pcte				
Superóxido	Mono	PMN	NBT		
Espontâneo			Repouso	Estimulado	
Estimulado					
Tratamento	Administração	Tratamento atual	<i>Óbito</i>	Causa	
1 IFN γ	Sim ()Não (0)	Sim ()Não (0)	Sim ()Não (0)	1 Conhecida	
2 ITRA	Data de inicio		Idade	2 Desconhecida	
3 FLUCO	_____		_____		
4 SMX +TMP	_____		Autópsia	Laudo	
5 Prednisona			Sim ()Não ()		
6 TMO 7					
7. Gama (data de início)					

- * = não especificado

