



Definiție

Imunodeficiențele primare (IDP) – reprezintă un grup heterogen de dereglări, a căror cauză sunt mutațiile genelor specifice cu defecte ale unui sau câtorva componente ale sistemului imun.

Codurile bolii (CIM-10): D70.33; D71; D80-D84; D89; G11.3

Factori de risc

- Istoricul familial de IDP
- Decesele la vârstă de sugar în familie (în special de cauză infecțioasă sau necunoscută)
- Cosangvinitatea
- Procese autoimune sau patologii hematologice la mai mulți membri ai familiei.

Semne sugestive de imunodeficiență primară (OMS)

Copil cu semne sugestive de imunodeficiență primară:

- Istoric familial de IDP sau deces prematur inexplicabil (ex.: până la vârsta de 30 de ani);
- Eșecul creșterii (inabilitatea copilului de a lua în greutate sau/și de a crește);
- Necesitatea administrării antibioticelor intravenos sau/și spitalizare pentru o infecție;
- Șase sau mai multe infecții respiratorii virale per an (pneumonii, bronșite, sinuzite);
- Patru sau mai multe infecții otice pe an;
- Două sau mai multe episoade de sepsis, meningită, osteomielită (per viață);
- Două sau mai multe luni de antibioterapie fără efect;
- Candidoză mucocutanată rezistentă sau recurentă;
- Abcese cutanate profunde sau abcese ale organelor interne recurente;
- Infecții cauzate de microorganisme neobișnuite sau/și cu localizare neobișnuită;
- Evoluție atipică a maladiilor hematologice sau autoimune;
- Episoade repetate de diaree prelungită de etiologie necunoscută.

Adulți cu semne sugestive de imunodeficiență primară:

- Două sau mai multe infecții otice pe an;
- Două sau mai multe sinusite acute pe an (în absența istoricului de alergii);
- Una sau mai multe pneumonii pe an mai mulți ani la rând;
- Diareea cronică cu scădere ponderală;
- Infecții virale recurente (gripa, herpes, condiloame, etc.);
- Necesitatea administrării antibioticelor intravenos sau/și spitalizare pentru o infecție;
- Abcese cutanate profunde sau abcese ale organelor interne recurente;
- Candidoză mucocutanată rezistentă sau recurentă;
- Istoricul familial de IDP.

Pași obligatorii în conduita pacientului cu suspecție de IDP la nivel CMF:

1. Anamneza bolii; 2. Examenul fizic; 3. Investigații de laborator hematologice și imunologice

Anamneza

- Precizarea istoricului familial de IDP la rudele de generația I-II;
- Detașarea întârziată a bontului ombilical (mai mult de 30 zile);
- Anamneza obstetricală de infecții materne (expunere la toxine, medicamente, droguri, substanțe chimice);
- Naștere prematură, icter prelungit, detresă respiratorie;
- Intoleranță alimentară, durată alăptării la sân;
- Istoricul vaccinării, efecte adverse sau complicații;
- Boli suportate: severitatea, spitalizările precedente, alergii, intervenții chirurgicale, reacții anafilactice, artrită, procese autoimune;
- Caracteristica infecțiilor suportate: vârsta de debut, frecvența epizoadelor, localizarea procesului infecțios; microorganismele implicate, tratamentul aplicat și răspunsul (complet, incomplet, absent).

- Evaluarea indicilor antropometrici cu identificarea retardului staturoponderal progresiv (la copii) sau scădere progresivă în greutate (la adulți)
- Evaluarea indicilor funcționali: starea de conștiință, FR, FCC, TA, temperatura corpului, SpO₂

Manifestări generale:

- Febră intermitentă
- Diaree și malabsorbție
- Boala inflamatorie intestinală atipică
- Cicatrizarea întârziată a plăgilor

Manifestări cutanate și ale mucoaselor:

- Eczemă, dermatită severă
- Păr rar, hipopigmentat, alopecie înăscută
- Telangectazii oculare, albinism oculocutanat
- Eritrodermie/dermatită exfoliativă generalizată
- Abcese recurente cu pneumatocele pulmonare
- Granuloame și abcese recurente cu localizări neobișnuite
- Abcese recurente sau celulită, *pioderma gangrenosum*
- Granuloame cutanate
- Ulcere orale, periodontită, gingivită, stomatită cronică
- Candidoză cutanată sau unghială
- Vitiligo, edem angioneurotic

Manifestări hematologice:

- Icter, hepatosplenomegalie
- Peteșii recidivante cu debut precoce
- Neutropenie, trombocitopenie autoimună

Extremități:

- Artrită sau artralgie
- Unghii în formă de sticlă de ceas, distrofia unghiilor.

Manifestări endocrine:

- Hipoparatiroidism, endocrinopatii autoimune
- Diabet, hipotiroidism, disgenezia gonadelor

Manifestări scheletale:

- Nanism cu membre scurte
- Convulsii hipocalcemice

Manifestări ale țesutului limfoid:

- Absența ganglionilor limfatici și a amigdalelor;
- Adenopatie severă

Manifestări oculare:

- Telangiectazii, retinopatie, conjunctivita cronică

Manifestări neurologice:

- Ataxie, encefalita cronică, microcefalia, macrocefalia.

Patternuri caracteristice unor imunodeficiente primare

Caracteristici	Diagnostic
La nou-născuți și sugari mici (0-6 luni)	
Hipocalcemie, facies și urechi dismorfice, malformații cardiace congenitale	Sindrom DiGeorge
Dețasarea întârziată a cordonului ombilical, leucocitoză, infecții recurente	Defect de adeziune leucocitară
Candidoză mucocutanată persistentă, deficit de creștere, pneumonie, diaree	Imunodeficiența combinată severă
Scaune sangvinolente, otoree, dermatită atopică	Sindromul Wiskott-Aldrich
Pneumonie provocată de <i>Pneumocystis jiroveci</i> , neutropenie, infecții recurente	Sindromul hiper-IgM X-linkat
La sugarii mari și copii mici (6 luni – 5 ani)	
Mononucleoză infecțioasă severă progresivă	Sindromul limfoproliferativ X-linkat
Abcese recurente determinate de <i>S. aureus</i> , pneumonie stafilococică cu formare de pneumatocele, facies dismorfic, dermatită pruriginoasă	Sindromul hiper-IgE
Candidoză mucocutanată persistentă, onicomicoză, endocrinopatii	Candidoză mucocutanată cronică
Statură mică, păr fragil, varicelă severă	Sindromul de hipoplazie păr-cartilaj
Albinism oculocutanat, infecții recurente	Sindromul Chédiak-Higashi
Abcese, limfadenopatie supurativă, obstrucție pilorică, pneumonie, osteomielită	Boala granulomatoasă cronică
La copii mari (mai mari de 5 ani) și adulți	
Dermatomiozită progresivă cu encefalită enterovirală cronică	Agammaglobulinemia X-linkată
Infecții sinopulmonare, deficit neurologic, telangectazii	Ataxie-telangectazie
Infecții recurente cu <i>N. meningitidis</i>	Deficitul complementului C6, C7 sau C8
Infecții sinopulmonare, splenomegalie, manifestări autoimune, malabsorbție	Imunodeficiența comună variabilă

Investigații de laborator

- Hemoleucograma cu enumerarea manuală a formulei leucocitare și trombocitelor
- Testul HIV/SIDA
- Testarea concentrației imunoglobulinelor A, M, G, E-totală în serul sangvin

Vaccinarea

- Excluderea vaccinurilor vii atenuate din programul de vaccinare
- Vaccinarea pacienților cu IDP se acceptă doar cu vaccinuri inactivate, anatoxine în cazul IDP celulare

Tratamentul

- Tratamentul pacienților cu IDP va fi expus în extrasul specialiștilor cu precizarea dozelor și modului de administrare
- Asigurarea unui aport nutritiv adecvat pentru a evita problemele de creștere
- Regim menajant (optimizarea efortului fizic, somnului, managementul stresului)

Supravegherea

- Supravegherea permanentă a pacientului cu controlul clinic în primul an – lunar, ulterior odată la 3-6 luni

Criterii de îndreptare a pacienților cu IDP în Centrul Ambulator de Fibroză Chistică și Alte Boli Rare

- Suspectarea IDP
- Apariția semnelor de complicații ale IDP pe parcursul supravegherii de către medicul de familie, boli concomitente avansate;
- Puseu infecțios/inflamator intens și antrenant pentru investigații și reconsiderare terapeutică

**Aprobat prin Ordinul MSMPS nr. 261 din 18.03.2022
Cu privire la aprobarea PCSMF „Imunodeficiențe primare”**