

2018  
DISTRIBUIÇÃO  
GRATUITA

# JORNAL DE SAÚDE PÚBLICA

PROFISSIONAIS DE SAÚDE



## IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS RASTREIO NEONATAL UMA REALIDADE EM PORTUGAL NUM FUTURO PRÓXIMO?

APESAR DE TODOS OS AVANÇOS, ESTIMA-SE QUE CERCA DE 70 A 90% DAS PESSOAS QUE VIVEM COM AS DIFERENTES FORMAS DE IDP AINDA PERMANEÇAM SEM DIAGNÓSTICO. A SEMANA MUNDIAL DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS TEVE ESTE ANO COMO FOCO O DIAGNÓSTICO ATEMPADO, DESAFIANDO A UM ESFORÇO CONJUNTO PARA SENSIBILIZAR E DEFENDER MUDANÇAS POSITIVAS QUE ASSEGUREM A REALIZAÇÃO DE TESTES. O OBJETIVO É GARANTIR QUE AS PESSOAS COM IDP TENHAM ACESSO AOS TRATAMENTOS DE QUE PRECISAM PARA VIVER AS SUAS VIDAS EM PLENO.

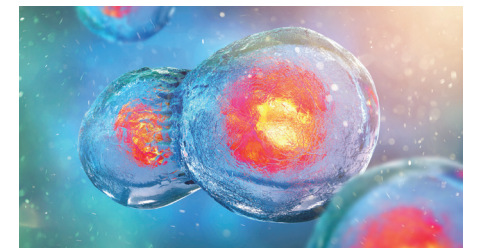
### RASTREIO NEONATAL É IMPERATIVO

P.2|3



### IDP EM BUSCA DE UMA DEFINIÇÃO

P.4



### ESTADO DA ARTE DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

P.5

### VIVER COM IDP

P.6



# RASTREIO NEONATAL É IMPERATIVO

AS IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS (IDP) CONSTITUEM UM CONJUNTO DE DOENÇAS RARAS QUE RESULTAM DE DEFEITOS DO SISTEMA IMUNITÁRIO. A MAIORIA DESTAS DOENÇAS MANIFESTA-SE EM IDADE PEDIÁTRICA, NO ENTANTO, ALGUMAS DAS ENTIDADES MAIS PREVALENTES APRESENTAM-SE TÍPICAMENTE NO INÍCIO DA IDADE ADULTA. AS INFEÇÕES (RECORRENTES E COM GRAVIDADE ATÍPICA) CONSTITUEM GERALMENTE A PISTA PARA DESENCADear A INVESTIGAÇÃO. A EVOLUÇÃO DO CONHECIMENTO NESTA ÁREA TEM SIDO EXPONENCIAL NOS ÚLTIMOS ANOS, REFLETINDO-SE NUM AUMENTO SIGNIFICATIVO DO NÚMERO DE SUB TIPOS (MAIS DE 350 ATUALMENTE), COM UM NÚMERO CRESCENTE DE SITUAÇÕES EM QUE A CAUSALIDADE GENÉTICA ESTÁ ESTABELECIDADA.

Susana Lopes da Silva\*

No nosso país tem sido feito um esforço muito importante de divulgação das Imunodeficiências Primárias entre a Comunidade Médica. Este trabalho foi sobretudo iniciado no âmbito da Pediatria e, mais recentemente, entre as múltiplas especialidades que observam adultos potencialmente com IDP, em particular a Medicina Geral e Familiar e a Medicina Interna, mas também a Pneumologia, a Gastrenterologia, Otorrinolaringologia, Hematologia, Dermatologia, entre outros. Todo este esforço, que os centros que se dedicam ao diagnóstico e tratamento de doentes com IDP têm desenvolvido, resultou, progressivamente, num aumento significativo do diagnóstico e referência de doentes, traduzindo-se na facilitação do acesso a cuidados diferenciados e a terapêutica adequada.

Atualmente dispomos de centros com capacidade para efetuar este diagnóstico, não só em termos de recursos humanos com a diferenciação necessária, como em termos de equipamentos. A maior lacuna a preencher será, talvez, a nossa resposta ao estudo genético dos doentes, algo que hoje em dia se impõe em algumas doenças e será, provavelmente, cada vez mais incontornável no futuro.

Quanto ao tratamento, existe um grande número de doentes sob terapêutica de substituição com imunoglobulina G, por via endovenosa ou subcutânea, que no nosso país tem sido salvaguardada ao longo dos anos. O estudo genético e a caracterização imunológica diferenciada, na avaliação em centros dedicados às IDP, são fundamentais para identificar casos individuais em que

podem ser feitas terapêuticas dirigidas com benefício clínico e menor iatrogenia.

No capítulo da terapêutica, é imperiosa, a nível nacional, a criação de um centro de transplante de células estaminais dedicado às IDP, uma vez que apresenta inúmeras particularidades que justificam a diferenciação nesta área. Pela raridade destas patologias, seria fundamental direcionar os casos num centro único que permitisse o desenvolvimento da equipa assistencial, evitando as múltiplas deslocações de doentes e famílias para o estrangeiro, com os custos inerentes a esta situação. De notar, ainda, que o alargamento das indicações para transplante em IDP e a melhoria dos seus resultados, inclusivamente em adultos, levará tendencialmente a um aumento progressivo do número de casos.

## RASTREIO NEONATAL

O rastreio neonatal de imunodeficiências graves é já uma realidade na maioria dos estados nos Estados Unidos da América, e em muitos países da Europa, inclusivamente em províncias da vizinha Espanha.

O Grupo Português de Imunodeficiências Primárias (GPIP), um grupo de interesse da Sociedade Portuguesa de Imunologia (SPI), que reúne médicos e investigadores com atividade dedicada às IDP, fez já uma proposta, a nível nacional, para que este rastreio fosse integrado no "Teste do Pezinho". Na realidade, a ideia seria tomar partido da estrutura que está montada, e funciona muito bem, e fazer o investimento que permite incorporar este rastreio na mesma gota de sangue que é usada para os estudos metabólicos. O custo de manutenção do programa de rastreio anual será incomparavelmente mais baixo do que os custos decorrentes da

NO CAPÍTULO DA TERAPÊUTICA, É IMPERIOSA, A NÍVEL NACIONAL, A CRIAÇÃO DE UM CENTRO DE TRANSPLANTE DE CÉLULAS ESTAMINAIS DEDICADO ÀS IDP



COORDENAÇÃO: SANDRA SILVA | sandrasilva@newsengage.pt  
CONTEÚDOS: SANDRA SILVA, DIANA MARTINS, SARA SOUSA  
DESIGN: CONCEIÇÃO MATOS  
PUBLICIDADE: SÓNIA COUTINHO | soniacoutinho@newsengage.pt

DEPÓSITO LEGAL: 417163/16

NEWSENGAGE

Avenida Infante D. Henrique, n.º 333 H,  
Esc. 37 \ 1800-282 Lisboa  
Tel.: 218 504 065 \ Fax: 210 435 935  
newsengage@newsengage.pt  
www.newsengage.pt





18<sup>TH</sup> BIENNIAL MEETING OF  
**THE EUROPEAN SOCIETY  
FOR IMMUNODEFICIENCIES**  
LISBON, PORTUGAL | 24-27 OCTOBER 2018



PID - FROM THE FETUS TO THE ELDERLY

LISBON



[KENES.COM/ESID](http://KENES.COM/ESID)

## O GRUPO PORTUGUÊS DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS FEZ JÁ UMA PROPOSTA, A NÍVEL NACIONAL, PARA QUE ESTE RASTREIO FOSSE INTEGRADO NO “TESTE DO PEZINHO”

criado em 2007, temos tido condições privilegiadas para desenvolver atividade de investigação clínica, não só em casos individuais, como em pequenas séries de patologias específicas. Temos ainda tido particular interesse em conhecer os mecanismos imunológicos subjacentes à Imunodeficiência Comum Variável, a IDP sintomática mais frequente, já que seguimos o maior coorte nacional de doentes com esta patologia, com um seguimento centralizado pela mesma equipa há mais de 10 anos e em articulação com o Laboratório de Imunologia Clínica da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa.

### ESID EM PORTUGAL

Em 2018 acontecerá, em Lisboa, a reunião internacional mais importante na área das IDP, a reunião da Sociedade Europeia de Imunodeficiências.

Será uma ocasião para motivar ainda mais a comunidade médica para este tema e alertar para o diagnóstico e referência dos doentes com IDP. Será também um bom estímulo para avançar no sentido da implementação do rastreio neonatal e da organização de uma resposta nacional adequada aos casos que beneficiam de abordagem curativa por meio de transplante de células estaminais.

morbilidade/mortalidade associada aos casos identificados. A identificação neonatal destes casos permitirá uma referência precoce a terapêuticas curativas com resultados muito mais favoráveis.

### INVESTIGAÇÃO

As IDP são uma área extremamente desafiante em termos clínicos, e suscitam diariamente múltiplas questões ao longo do seu seguimento. O estudo destes doentes per-

mite-nos aprender acerca do funcionamento do sistema imunitário, não só na doença, mas também em indivíduos saudáveis.

No Centro de Imunodeficiências Primárias do Centro Académico Médico de Lisboa,

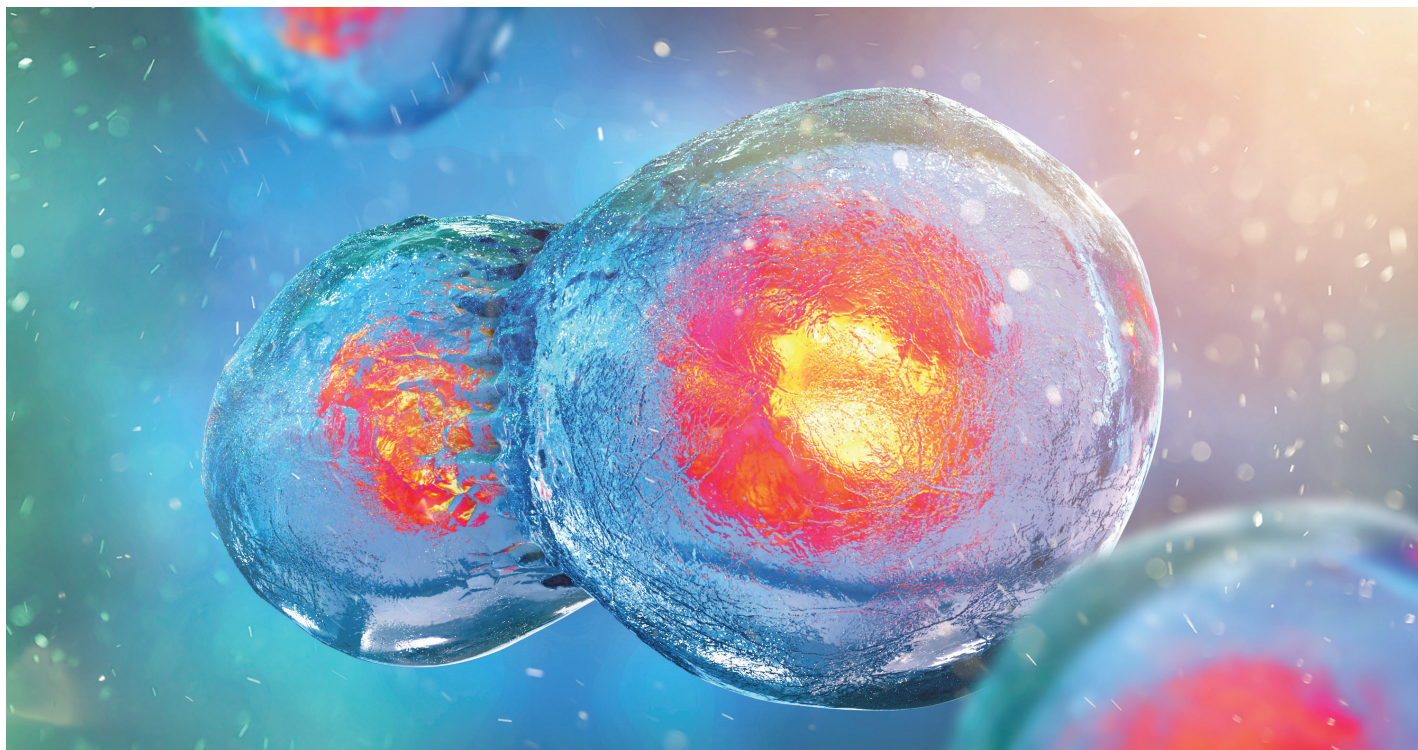
\* Assistente Hospitalar de Imunoalergologia do Hospital de Santa Maria, Centro de Imunodeficiências Primárias e Centro Académico de Medicina de Lisboa



IDP

# EM BUSCA DE UMA DEFINIÇÃO

EMBORA RARAS E POUCO CONHECIDAS, AS IDP AFETAM, NO SEU TODO, UMA IMPORTANTE PARCELA DA POPULAÇÃO E, PRINCIPALMENTE QUANDO SURGEM NO PERÍODO PÓS-NATAL/INFÂNCIA, PODEM SER FATAIS NA AUSÊNCIA DE UM DIAGNÓSTICO ATEMPADO.



As IDP “podem apresentar-se classicamente sobre a forma de infeções de repetição, que podem ser causadas por qualquer agente. Os casos mais graves surgem muito precocemente na vida, com infeções por agentes pouco agressivos, que podem ser parasitas, fungos, entre outros, e podem trazer complicações logo muito cedo, nomeadamente com as vacinas da poliomielite oral e BCG”, explica o pediatra das Unidades de Infeciologia e Imunodeficiências Primá-

**A CLASSIFICAÇÃO DAS IDP TEM VINDO A SER MUITO ALARGADA, UMA VEZ QUE “PASSAMOS DE 45 A 50 ALTERAÇÕES CONHECIDAS, HÁ DEZ OU 15 ANOS, PARA MAIS DE 300, ATUALMENTE”**

rias do Hospital de Dona Estefânia, João Farela Neves.

Deste modo, resultam numa maior suscetibilidade a infeções, sendo que uma grande percentagem das pessoas que nascem com esta condição tem manifestações imediatas ou durante a infância, no entanto, também existem casos em que os doentes não exibem quaisquer sintomas até à idade adulta.

Já de acordo com a assistente graduada de Pediatria do Serviço de Pediatria do

Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), que integra o Centro Hospitalar do Porto (CHP), Laura Marques, este grupo heterogéneo é composto por mais de 300 doenças genéticas que afetam um ou mais componentes do sistema imune e que “individualmente são raras – com exceção da deficiência seletiva de IgA – mas, no seu conjunto afetam um número importante de doentes”. “No Registo Europeu estão atualmente registados mais de 30 000 doentes”, revela.

## CLASSIFICAÇÃO DAS IDP

A classificação das IDP tem vindo a ser, sublinha João Farela Neves, muito alargada, uma vez que “passámos de 45 a 50 alterações conhecidas, há dez ou 15 anos, para mais de 300”.

Atualmente estão classificadas em 9 grupos, de acordo com a International Union of Immunological Societies (IUIS). As mais frequentes são as deficiências de anticorpos que são responsáveis por quase metade dos casos. A Imunodeficiência Comum Variável é um exemplo de uma IDP que, sendo congénita, afeta sobretudo adolescentes e adultos. Pode apresentar-se de diversas formas, com pneumonias, infeções gastrointestinais e outras infeções graves e repetidas, ou com manifestações autoimunes.

Por outro lado, as imunodeficiências combinadas graves representam, de acordo com Laura Marques, “verdadeiras emergências pediátricas, uma vez que provocam a morte no primeiro ano de vida se não forem diagnosticadas e tratadas”.

Já as imunodeficiências dos fagócitos provocam infeções bacterianas e fúngicas graves, enquanto as do complemento se podem associar a doenças autoimunes como o Lupus Eritematoso Sistémico ou a infeções graves recorrentes por determinados tipos de bactérias, como o meningococo.

Simultaneamente, “existem crianças que nascem com síndromes associados a imunodeficiência, como a ataxia-telangiectasia, uma doença neurológica progressiva, com sensibilidade às radiações, e outros síndromes têm alterações diversas que podem atingir, por exemplo, as unhas, o cabelo e a dentição”, continua a pediatra, acrescentando que “as doenças da imunodesregulação, as doenças auto-inflamatórias e as deficiências da imunidade inata constituem outros grupos”.

## ESTADO DA ARTE

# DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

**PARA IR AO ENCONTRO DA NECESSIDADE DE CONHECIMENTO, NO QUE RESPEITA AO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO, EXISTE, DESDE 1998, UM GRUPO PORTUGUÊS DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS (GPIP), ATUALMENTE SEDIADO NA SOCIEDADE PORTUGUESA DE IMUNOLOGIA (SPI), E QUE EM MUITO TEM CONTRIBUÍDO PARA O PANORAMA DAS IDP NO NOSSO PAÍS.**

De acordo com a pediatra Laura Marques, “o diagnóstico tem evoluído de forma positiva: temos capacidade para diagnosticar e temos diversas equipas a trabalhar no país”. “A comunidade pediátrica está sensibilizada e alerta para o diagnóstico das IDP e para a sua referência rápida a centros com experiência. A comunidade médica que trata adultos está também a ser alertada e formada nesse sentido, mas existe ainda um caminho a percorrer”, acrescenta.

“Para a grande maioria das doenças, o diagnóstico pode ser feito através de testes de rastreio muito simples, como o hemograma ou a medição da resposta a infeções ou vacinas”, aponta por seu lado João Farela Neves, revelando que existem outros testes funcionais, genéticos e de



**UM DOS PROGRESSOS NECESSÁRIOS SERIA A IMPLEMENTAÇÃO DO RASTREIO NEONATAL DAS IDP**

caracterização, que não estão disponíveis de uma forma tão generalizada.

Na perspetiva de Laura Marques, existem “bons laboratórios de Imunologia” e já é possível efetuar alguns testes genéticos em Portugal, no entanto, salienta, “esta área necessita de mais investimento e desenvolvimento”, ainda que, atualmente, através de protocolos com centros internacionais, sejam realizados “todos os testes necessários que não estão disponíveis no nosso país”.

### TRATAMENTOS DISPONÍVEIS

Uma vez que as IDP dizem respeito a um conjunto heterogéneo de doenças, as formas de tratamento variam, de acordo com o fenótipo/grupo de doença diagnosticado. “Nas situações mais graves é necessário efetuar um transplante de células precursoras hematopoiéticas (conhecido como transplante de medula) que vai substituir o sistema imune doente por um sistema imune funcionante”, expõe Laura Marques, acrescentando que existe capacidade para o realizar nas Unidades de Transplante de Medula no Porto e em Lisboa.

Além deste tratamento “curativo”, que, de acordo com o pediatra João Farela Neves se tem vindo a alargar a um grupo de doentes cada vez maior, existe também, para outros casos, tratamento profilático, com administração de imunomoduladores, antibióticos ou antivirais, que permitem “uma qualidade de vida bastante aceitável”.

Simultaneamente, explica, existem cada vez mais outras terapêuticas disponíveis, “como a terapia génica, que é, na prática, a substituição do gene alterado por um gene que é transportado por um vetor, normalmente um vírus, que corrige o defeito”, e a administração de enzimas que estão em falta.

Já nas deficiências de anticorpos, é possível fazer um tratamento de substituição com imunoglobulina: “esta pode ser administrada por via endovenosa nos hospitais de dia, onde os doentes se deslocam mensalmente por umas horas para fazer o tratamento. Usamos muito a via subcutânea, e os doentes/familiares aprendem a administrar por esta via e fazem-no no domicílio, com mais autonomia e conforto”, afirma Laura Marques, acrescentando que “este sistema tem funcionado muito bem e os doentes podem escolher o tratamento que preferem”.



O Grupo Português de Imunodeficiências Primárias (GPIP) é um grupo de interesse da Sociedade Portuguesa de Imunologia (SPI), que reúne médicos e investigadores com atividade dedicada às IDP

A relativa raridade das Imunodeficiências Primárias (IDP) e o rápido avanço de conhecimentos neste campo suscita a necessidade de trabalho colaborativo e de um registo epidemiológico, tal como ocorreu na Europa em 1994, com a criação da Sociedade Europeia de Imunodeficiências Primárias - ESID.

Em Portugal tal necessidade, sentida por médicos de diferentes especialidades com experiência e trabalho nesta área, esteve na origem, em 1998, do Grupo de REGISTO PORTUGUÊS DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS - REPORID. Este grupo tem como objetivos promover a troca de informação e experiência e dar apoio a profissionais de saúde dedicados às IDP, bem como os doentes e seus familiares e ainda incentivar o registo de IDP em Portugal (REPORID).

O Centro Coordenador do Grupo do REPORID e o Registo Português de IDP (afiliado e em colaboração com o Registo Europeu da ESID) estão sediados no Serviço de Imunologia do Hospital de Santo António onde está centralizada a receção de novos casos para registo. Desta forma garante-se um levantamento dos casos nacionais, a sua integração no registo do ESID e evita-se, como já ocorreu, o risco de duplicação de registos.



# VIVER COM IDP

**A QUALIDADE DE VIDA DE UM DOENTE É DIRETAMENTE INFLUENCIADA PELO NÍVEL DE CONHECIMENTO DA COMUNIDADE MÉDICA ACERCA DA SUA CONDIÇÃO: UM DIAGNÓSTICO ATEMPADO FAZ DIFERENÇA, JÁ QUE É CAPAZ DE EVITAR LESÕES EM DETERMINADOS ÓRGÃOS. NOS ÚLTIMOS ANOS, A MELHORIA DA ACESSIBILIDADE A CUIDADOS MÉDICOS ADEQUADOS E A OTIMIZAÇÃO DA TERAPÊUTICA, TIVERAM UM IMPACTO NA SOBREVIDA, ASSIM COMO NO BEM-ESTAR DOS DOENTES.**

No que respeita à vida de um doente com IDP, um dos aspetos mais importantes reside, de acordo com a imunoalergologista do Hospital de Santa Maria, Sara Silva, “na informação e alerta da comunidade médica em geral sobre estas patologias, permitindo o diagnóstico numa fase precoce e consequentemente com menor probabilidade de lesões de órgãos que irão condicionar a qualidade de vida dos doentes”.

“Atualmente, a estratégia recomendada para uma melhor abordagem dos doentes com IDP, deve ser baseada em três aspetos complementares do diagnóstico: a apresentação clínica, a compreensão e a integração do resultado dos estudos imunológicos efetuados ao doente e do defeito genético subjacente”, explica a especialista.

De acordo com Sara Silva, o paradigma das IDP, “tradicionalmente baseado na recorrência e gravidade de infeções”, está a mudar. Atualmente, “a desregulação imunológica é considerada fulcral, representada pelas manifestações de autoimunidade, auto-inflamação, e/ou proliferação linfóide, que surgem muitas vezes paralelas às manifestações infecciosas”.

Deste modo, como explica a imunoalergologista, é necessária “uma dualidade de intervenções terapêuticas, com necessidade de introdução de terapêuticas imunossupressoras, paralelamente à monitorização e controlo apertado das infeções”, o que representa novos desafios terapêuticos.

Na sua perspetiva, a evolução e melhoria do conhecimento e dos cuidados nesta área podem ser explicitadas com o exemplo da imunodeficiência comum variável, que é a IDP sintomática mais frequente: “a melhoria do acesso e a otimização da terapêutica com imunoglobulina, alterou o prognóstico e a sobrevida da doença, tornando mais re-

**É NECESSÁRIA “UMA DUALIDADE DE INTERVENÇÕES TERAPÊUTICAS, PARALELAMENTE À MONITORIZAÇÃO E CONTROLO APERTADO DAS INFEÇÕES”, O QUE REPRESENTA NOVOS DESAFIOS TERAPÊUTICOS**

levantes as manifestações não infecciosas, nomeadamente o resultado de lesões de órgãos (doença estrutural do pulmão, doença hepática) e/ou manifestações de desregulação imunológica (como doenças autoimunes e de linfoproliferação) e o desenvolvimento de neoplasias”, refere.

No fundo, “a vigilância em centros diferenciados, com protocolos de seguimento adaptados às especificidades destas patologias, o acesso facilitado e atempado a observação clínica em caso de intercorrência, por clínicos diferenciados nesta área pode reduzir significativamente o impacto das complicações e beneficiar a qualidade de vida dos doentes”, sublinha.

Simultaneamente, é importante facultar acesso a apoio psicológico, quer dos doentes, quer dos familiares, de forma a conseguirem gerir e ultrapassar algumas restrições condicionadas pela sua IDP.

**APDIP: DOS DOENTES PARA OS DOENTES**

Paralelamente, existe em Portugal uma associação de doentes e seus familiares

– APDIP – que “facilita a comunicação entre doentes, a dinamização de informação complementar relacionada com estas patologias e realiza várias atividades para otimizar as relações entre os doentes, os seus familiares e os clínicos”, aponta a especialista.

Esta associação está filiada na associação internacional de doentes com IDP – International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI) – cuja sede é em Lisboa e com quem têm colaborado regularmente.

Na opinião de Sara Silva, trata-se de “uma estrutura muito robusta e particularmente bem organizada, que tem desenvolvido um esforço importante para contribuir também para a formação complementar dos especialistas que trabalham nesta área – equipas médicas, de enfermagem, educadores e psicólogos – e para a melhoria dos cuidados prestados a estes doentes”.



A IPOPI lançou a PID GENIUS, a primeira aplicação móvel desenvolvida por uma organização de pacientes para pessoas com imunodeficiências primárias para uso em todo o mundo, em novembro de 2017. Este projeto foi possível graças ao apoio da Kedrion Biopharma e está disponível para download na APP Store e no Google Play. A IPOPI desenvolveu o PID GENIUS para ajudar as pessoas que vivem com imunodeficiências primárias a organizar todas as informações necessárias e tê-las disponíveis a qualquer momento, inclusive em caso de emergência.



A APDIP promove regularmente encontros de doentes e várias iniciativas

# CENTROS DE REFERÊNCIA E MULTIDISCIPLINARES QUÃO IMPORTANTES?

RARAS E HETEROGÊNEAS, AS IDP REPRESENTAM UM DESAFIO. A EVOLUÇÃO DAS CIÊNCIAS BÁSICAS E DA INVESTIGAÇÃO CLÍNICA TEM PERMITIDO UMA MELHOR COMPREENSÃO DESTAS PATOLOGIAS, TORNANDO EVIDENTE A NECESSIDADE DE OS DOENTES SEREM ASSISTIDOS POR EQUIPAS MÉDICAS MULTIDISCIPLINARES. NESTE CONTEXTO, O TRABALHO EM REDE, A NÍVEL INTERNACIONAL, TORNA-SE, MAIS DO QUE UMA VANTAGEM, UMA NECESSIDADE.

De acordo com Sara Silva, as últimas décadas foram decisivas: as ciências básicas e a investigação clínica têm permitido uma melhoria significativa na compreensão dos mecanismos imunológicos e dos defeitos genéticos subjacentes a estas patologias, originando uma melhoria significativa do diagnóstico, da classificação e das opções terapêuticas.

O consequente impacto, no prognóstico e na sobrevivência destes doentes, origina necessidades de apoio e cuidados de saúde a um número crescente de doentes, assim como novos desafios e complexidades no tratamento, sendo necessários processos que apoiem a transição de cuidados de saúde pediátricos para departamentos de seguimento de adultos.

Neste contexto, sublinha, “o diagnóstico e a abordagem clínica destes doentes apresenta muitas particularidades, que obviamente beneficiam de cuidados médicos por um grupo de clínicos diferenciado nestas patologias, abrangendo diferentes especialidades médicas com colaboração interdisciplinar, nomeadamente Imunoalergologia, Pediatria, Infeciologia, Hematologia, Pneumologia, Gastrenterologia, Medicina Interna, Otorrinolaringologia, Dermatologia, entre outras”.

Paralelamente, refere, “é fundamental ter o apoio de um Laboratório de Imunologia Clínica que permita a avaliação imunológica complementar para caracterizar as diferentes alterações funcionais e proporcionar possibilidade de investigação clínica, tão importante numa área atualmente em grande expansão de conhecimentos”.

O apoio da Genética tem tido um papel crescente, sobretudo nos fenótipos mais extremos e de maior gravidade, em que a identificação de diferentes mutações pode ampliar o espectro de opções terapêuticas, nomeadamente o transplante de medula óssea, mesmo em doentes em idade adulta.

“A colaboração internacional amplia a possibilidade de discussão dos casos clínicos, a partilha de experiências e de métodos de diagnóstico mais aprofundados, devendo ser um dos objetivos dos centros de referência”, defende.

Para a imunoalergologista Emília Faria, “é importante trabalharmos em conjunto”, uma vez que existem situações em que “temos apenas três ou quatro casos diagnosticados com aquela deficiência”.

“O objetivo, a nível europeu, é trabalhar em rede, e termos centros de referência para cada patologia. Há patologias mais comuns, em que temos 200 ou 300 casos, e todos trabalhamos essa área, mas quando se trata de uma deficiência em que existem

**A INVESTIGAÇÃO PORTUGUESA EM IMUNOLOGIA BÁSICA É, DE ACORDO COM OS ESPECIALISTAS, DE GRANDE RELEVO, SENDO QUE DIVERSOS MEMBROS DO GPIIP DESEMPENHAM UM IMPORTANTE PAPEL INTERNACIONALMENTE**

cinco ou seis casos na Europa, é muito vantajoso”, sublinha.

## INVESTIGAÇÃO LUSÓFONA

A investigação portuguesa em Imunologia Básica é, de acordo com os especialistas, de grande relevo, sendo que diversos membros do GPIIP desempenham um importante papel internacionalmente.

A 18ª European Society for Immunodeficiencies (ESID) Biennial Meeting, agendada para outubro próximo, em Lisboa, demonstra, por um lado, o relevo da investigação portuguesa no panorama internacional e, por outro, facilita a participação e a formação dos especialistas portugueses, contribuindo para consolidar relações internacionais.

A opinião dos pediatras Laura Marques e João Farelá Neves é unânime: existe “excelente” investigação em Imunologia Básica em Portugal, nomeadamente no I3S no Porto e no IMM em Lisboa, o que coloca Portugal numa posição favorável a nível europeu.

“No nosso grupo (GPIIP) temos diversos membros que publicam em revistas científicas internacionais prestigiadas nesta área, e colaboramos em diversos grupos internacionais, o que é fundamental numa área de doenças raras como as IDP”, aponta Laura Marques.

Porém, aponta, a necessidade de mais investimento é evidente, uma vez que se trata de “uma área altamente diferenciada em que trabalha apenas um número muito reduzido de profissionais e precisamos de mais recursos humanos, assim como de melhores condições para desenvolvermos a nossa investigação”.

## COLABORARAM NESTA EDIÇÃO ESPECIAL OS SEGUINTE PERITOS



DR.ª EMÍLIA FARIA

- › Assistente Hospitalar Graduada de Imunoalergologia
- › Serviço de Imunoalergologia
- › Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra



DR. JOÃO FARELÁ NEVES

- › Pediatra das Unidades de Infeciologia e Imunodeficiências Primárias do Hospital de Dona Estefânia



DR.ª LAURA MARQUES

- › Assistente graduada de Pediatria do Serviço de Pediatria do Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN)



DR.ª SARA SILVA

- › Imunoalergologista do Hospital de Santa Maria



DR.ª SUSANA LOPES DA SILVA

- › Assistente Hospitalar de Imunoalergologia do Hospital de Santa Maria
- › Centro de Imunodeficiências Primárias
- › Centro Académico de Medicina de Lisboa