

Figura 4: Radiografia Tórax

Imunodeficiência Combinada Grave. O diagnóstico precoce é importante?

Inês Simão¹, Rosalina Valente², João Farela Neves¹, Conceição Neves¹

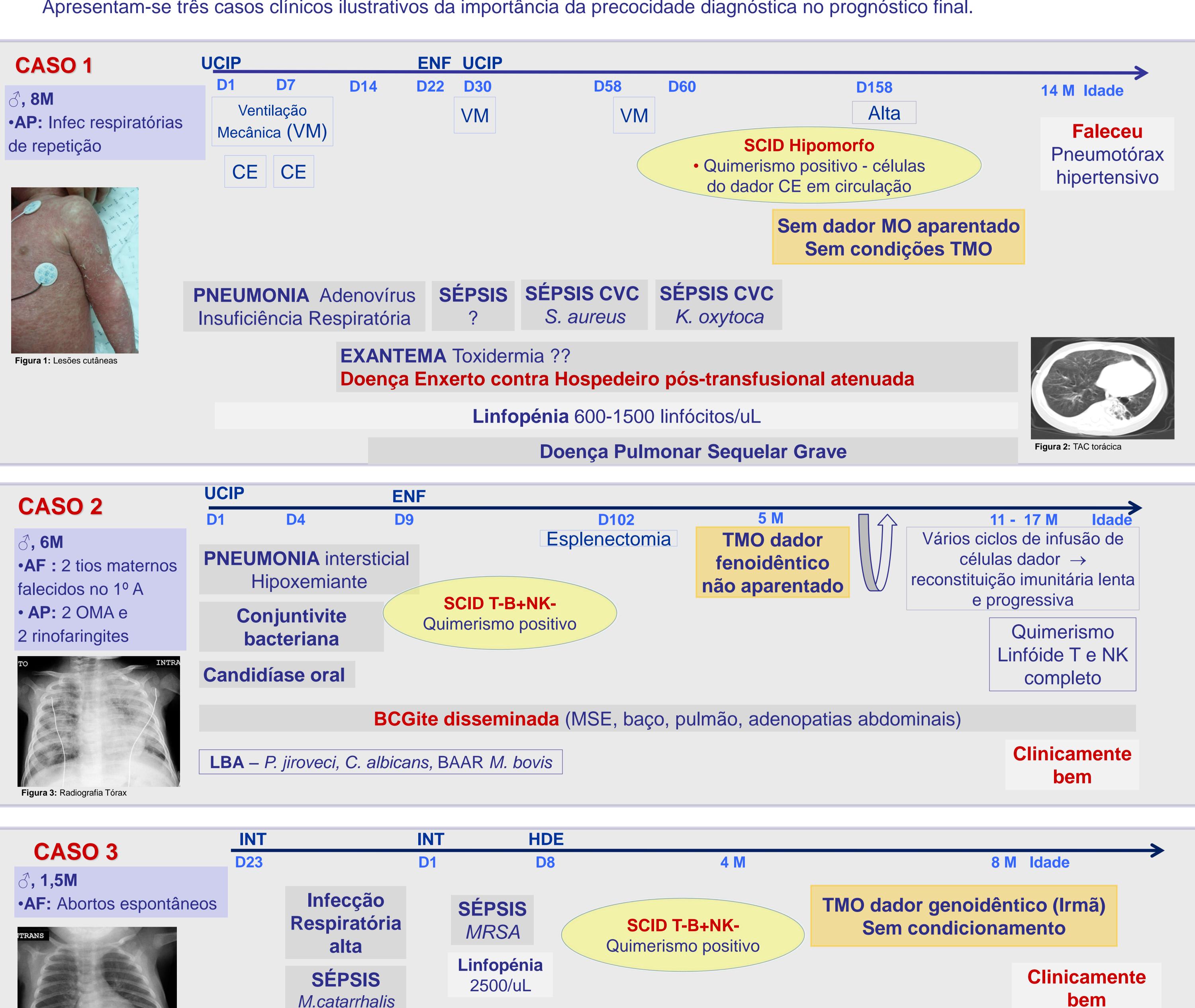
¹Unidade de Infecciologia, Consulta de Imunodeficiências Primárias ² Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos





Introdução: A Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) caracteriza-se por um defeito grave das células T e B e/ou NK. Não diagnosticada evolui inexoravelmente para a morte no primeiro ano de vida. Um elevado índice de suspeição é fundamental para o diagnóstico precoce, o factor mais importante para a sobrevivência destas crianças.

Apresentam-se três casos clínicos ilustrativos da importância da precocidade diagnóstica no prognóstico final.



Comentário: Esta doença tem uma prevalência não negligenciável, estimando-se cerca de 5-10 casos/ano em Portugal. A suspeição precoce e um diagnóstico rápido (e acessível) permitem curar uma doença que de outra forma é uniformemente fatal.

Acute Gvhd; in Clinical and Diagnostic Pathology of Graft-Versus-Host-Disease. Berlin, Germany, Springer, 2002; 4- Knutsen A, Wall D. Umbilical Cord Blood Transplantation in Severe T-Cell Immunodeficiency Disorders: Two-Year Experience. J Clin Immun2000;20,477-76

1- Matthews DJ, et al. Function of the interleukin-2 (IL-2) receptor gamma-chain in biologic response of X-linked severe combined immunodeficiency. N. Engl. J. Med. 1999. 340: 508–516; 3- Heymer B: Histopathological Manifestations of