Imunodeficiências primárias (IDPs)

São doenças cujo paciente nasce com a deficiência de "imunidade" que serve para combater as infecções, causando assim a repetição ou agravamento dessas infecções. As doenças mais comuns são a Imunodeficiência Combinada Grave e Imunodeficiência Humoral (defeitos nas células B). O diagnóstico precoce e o início do tratamento antes da manifestação da infecção são muito importantes (caso não haja tratamento, a criança poderá passar por uma situação perigosa quando tomarem as vacinas com microrganismos vivos).

Imunodeficiência Combinada Grave (IDCG)

Principais sintomas

- Diarréia ou tosse recorrente
- Falta ou diminuição de peso
- Agravamento de infecção viral
- Candidíase oral

Imunodeficiência Humorais (defeitos nas células B)

Principais sintomas

- Otite, sinusite frequente
- Pneumonia, meningite, septicemia
- Bronquiectasia

Tratamento

O importante é o diagnóstico precoce seguido de um tratamento de imediato com as medidas de prevenção de infecção. Poderá ser feito o transplante para recuperar a função do sistema imunitário ou fazer a administração de imunoglobulina para compensar a ausência de anticorpos.

Atrofia Muscular Espinhal (AME)

É uma doença cuja perda do controle e das forças musculares se estende progressivamente pelo corpo inteiro, e se a criança não for tratada, poderá levá-la à morte logo em sua primeira fase da vida. Geralmente os sintomas surgem na primeira fase etária de até 18 meses. Uma em cada 20 mil crianças nasce com Atrofia Muscular Espinhal.

Principais sintomas

- Dificuldade para mamar e engolir
- Choro fraco, respiração muito rápida
- Perda de forças musculares
  (não sustenta a cabeça / não consegue sentar-se)

Tratamento

É possível uma melhor eficácia no tratamento com o uso de medicamento que consiste em componente ácido nucleico ou terapia gênica. Quanto mais cedo a aplicação do medicamento, maior é a eficácia, por isso que o diagnóstico e o tratamento precoce são de grande importância.

Caso a doença for diagnosticada, o tratamento adequado será iniciado de imediato com a ajuda dos órgãos seguintes:

Associação de Promoção de Exame Adicional de Triagem Neonatal de Okayama

Okayama Daigaku Byōin
(Instituto de Diagnóstico e Tratamento)
Associação de Obstetras e Ginecologistas de Okayama
Governo Provincial de Okayama
Governo Municipal de Okayama
Okayama Health Foundation (escritório executivo)

Contato: *Okayama Health Foundation*
TEL: 086-246-6260

Atenção

Devido à natureza do exame, mesmo que não apresente anormalidade no resultado, isto não certifica a inexistência da doença. Por outro lado, se o exame resultar em alguma anormalidade, há casos de ser normal ou ser um diagnóstico de um paciente com sintomas leves que não exige tratamento.
Em casos de paciente com sintomas graves, mesmo com o início de tratamento precoce pode ocorrer a progressão do sintoma.
Antes era difícil o diagnóstico de tais doenças, assim o tratamento iniciava-se com a manifestação dos sintomas. Porém, com o avanço da medicina, hoje é possível o diagnóstico precoce e tratar adequadamente em tempo oportuno, devido aos exames adicionais.

Veja o vídeo para saber com mais detalhes sobre este exame

Supervisão: *Okayama Daigaku Byōin*

Dr. Hirokazu Tsukahara
(Diretor do Setor de Pediatria)
Dr. Tomoyuki Akiyama
(Setor de Neurologia Infantil)
Dra. Kana Washio (Setor de Pediatria)
Dr. Hisashi Ishida (Setor de Pediatria)
Dra. Junko Yoshimoto (Setor de Pediatria)