**NOVAS IMUNDODEFICIENCIAS PRIMARIAS: UMA REVISÂO**

Ronaldo Rodrigues Ribeiro1,2

Nicolli Gasparin1

Ana Luísa Hümmelgen1,2

Leticia Hack Domingos2

Carolina Prando2,3

1Faculdades Pequeno Príncipe

2Instituto de Pesquisa Pelé Pequeno Príncipe

3Hospital Pequeno Príncipe

ronaldorreu@hotmail.com

Imunodeficiência primária (IDP) é um grupo com aproximadamente 300 doenças genéticas, em que há disfunção, diminuição ou ausência de um ou mais componentes do sistema imunológico (células T, células B, células fagociticas e complemento), caracterizadas por infecções de recorrência, que podem se apresentar de formas mais leves até formas mais severas. Geralmente, se manifestam na infância, logo nos primeiros anos de vida, porém, há relatos de imunodeficientes nos quais os sintomas aparecem tardiamente. São tidas como raras, apresentando incidência estimada de 2.3 para 100.000 pessoas, porém não é exata por ainda serem subdiagnosticadas. Quanto antes o diagnóstico e o tratamento, maior a sobrevida do paciente. Esta revisão foi realizada para identificar as IDPs descritas após a publicação da última classificação da *International Union of Immunological Societies* (IUIS) *Expert Committee on Primary Immunodeficiencyforam* de 2015. Utilizaram-se artigos entre o período de 20 de julho de 2015 à 20 de julho de 2017, das bases de dados PubMed e PMC, por meio de duas buscas em cada base de dados, com os termos “*Primary Immunodeficiency*” e “*Primary Immunodeficiencies*”, para abranger o máximo de artigos possíveis. Com essa busca inicial foram obtidos um total de 2.523 artigos, excluíram-se 671 artigos por duplicata e 1.846 artigos após sua leitura, por não possuírem informações pertinentes para a pesquisa em questão. Após este processo, pode-se relatar novas IDPs, bem como as características clinicas dos pacientes, o gene e a forma que foram identificadas as mutações. Observou-se que nos últimos dois anos foram descritas 6 novas etiologias genéticas para IDP, uma com padrão de herança ligada ao X e as outras autossômicas, sendo 4 delas recessivas e apenas uma dominante. Dessas IDPs definidas a partir dessas novas etiologias, 4 são defeitos na imunidade adaptativa e as outras 2 na imunidade inata, sendo uma delas com característica mais complexa, pois elementos da imunidade adaptativa restauravam o defeito da imunidade inata.

**Palavras-chave**: Imunodeficiência primaria (IDP); *International Union of Immunological Societies* (IUIS); Novas IDPs.

**REFERÊNCIAS**

BOUSFIHA A, et al. **The 2015 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies**. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4659854> Acesso em: 15 de agosto de 2017.

MOHAMMADZADEH, I.; MOAZZAMI, B.; GHAFFARI, J.; AGHAMOHAMMADI, A.; REZAEI, N. **Primary immunodeficiency diseases in Northern Iran**. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28237128> Acesso em: 15 de agosto de 2017.

PICARD, C. et al. **Primary Immunodeficiency Diseases:** an Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee for Primary Immunodeficiency 2015. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26482257> Acesso em: 15 de agosto de 2017.

TAKASHIMA, T. et al. **Multicolor Flow Cytometry for the Diagnosis of Primary Immunodeficiency Diseases**. Disponível em: < https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28597144> Acesso em: 28 de agosto de 2017.