



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djaima Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Importância Da Triagem Neonatal Para O Diagnóstico Precoce De Imunodeficiência Combinada Grave: Um Relato De Caso

Autores: CLYCIA MARTINS GARCIA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), ANTONIO CARLOS PASTORINO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), ANA PAULA MOSCHIONE CASTRO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), MAYRA DE BARROS DORNA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), BENI MORGENSTERN (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), THAIS MOURA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP), BRAIAN LUCAS AGUIAR SOUSA (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC FM USP)

Resumo: A imunodeficiência combinada grave (SCID) faz parte de um grupo heterogêneo de doenças caracterizado por níveis baixos ou ausentes de células T associada a níveis baixos, altos ou normais de células B e NK. Os pacientes nascem aparentemente normais, no entanto, estão sujeitos a infecções microbianas nos primeiros meses de vida, com risco de morte precoce. O tratamento definitivo é o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH). Para um melhor prognóstico, o TCTH deve ser realizado preferencialmente até o 3º mês de vida, antes das infecções e, se possível, antes da aplicação da BCG. Desde 2008, a pesquisa de SCID está disponível na triagem neonatal nos EUA e faz parte do projeto de ampliação da triagem neonatal brasileira, já implantada em algumas cidades do Brasil. Essa pesquisa é realizada no teste do pezinho através da quantificação de círculos de excisão dos receptores de células T (TRECs), subprodutos do desenvolvimento de linfócitos T que representam a atividade tímica do paciente. GDI, 39 semanas, parto cesáreo, Apgar 10/10, PN 3.235g, E 47,5cm. História familiar de irmão falecido aos 6 meses de vida com suspeita de SCID após BCGite disseminada e diagnóstico definitivo SCID T-B+NK+ post mortem. Com esse antecedente foi orientado a não realizar BCG, coletado triagem neonatal ampliada, introduzido profilaxia antimicrobiana e mantida alimentação com fórmula láctea devido CMV materno positivo no 3º trimestre. Encaminhado a serviço pediátrico terciário com 1m e 19d, sem história de intercorrências infecciosas e bom desenvolvimento pondero-estatural por apresentar TREC indetectável em triagem neonatal ampliada (valor de referência >25u/µl), hipoplasia ou agenesia tímica e ausência de linfócitos T naïve, com presença de linfócitos B e células NK (T-B+NK+) em imunofenotipagem. Mantido em infusões periódicas de gamaglobulinas, iniciada investigação laboratorial incluindo pesquisa genômica e encaminhado para avaliação do serviço de transplante. Genoma apresentou mutação na cadeia alfa do receptor de interleucina 7 (IL-7R945), confirmando o diagnóstico de SCID. Paciente realizou TCTH alogênico haploidêntico (mãe doadora) aos 4m de vida, com complicações típicas do TCTH com boa recuperação. Encontra-se estável há 1 ano, em imunossupressão, reposição de imunoglobulinas e profilaxias antimicrobianas, sem intercorrências. -As síndromes SCID são classificadas pela ausência de células T com ausência ou não de células B e NK. Diversas variantes patogênicas podem acarretar distintas apresentações de SCID, sendo a mutação IL-7R945, a terceira mais prevalente, apresentando infecções graves e recorrentes, diarreia prolongada, déficit de crescimento e linfopenia. Mesmo pacientes aparentemente saudáveis ao nascer mas com história prévia de irmãos falecidos precocemente e com triagem neonatal com pesquisa de TRECs, devem ser investigados e rapidamente encaminhados para centros especializados se beneficiando do tratamento curativo precoce.