



Trabalhos Científicos

Título: Triagem Neonatal Para Imunodeficiências Primárias: Uma Realidade Próxima?

Autores: MARINAURIA LEAL PINTO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); MÔNICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); CINTIA BORDALO AZEVEDO SCHIRCH (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); LUIZ CARLOS BANDOLI GOMES JÚNIOR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); DENISE NEIVA SANTOS DE AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); ANDRÉ ESTAQUIOTI RIZO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); SÔNIA HOANA CUNHA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); ANIELA BONORINO XEXEO CASTELO BRANCO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RJ); MARA MODELO ROCHA FÉLIX (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO); RAQUEL GRINAPEL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO)

Resumo: INTRODUÇÃO: AS IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS COMBINADAS (IPCs) SÃO DOENÇAS QUE AFETAM O DESENVOLVIMENTO OU A FUNÇÃO DOS LINFÓCITOS T, B OU AMBOS E OCASIONAM INFECÇÕES GRAVES E PRECOCES COM ALTOS NÍVEIS DE MORBIMORTALIDADE. O DIAGNÓSTICO PRECOCE DAS IPCs ATRAVÉS DA TRIAGEM NEONATAL REPRESENTA UM AVANÇO NA SAÚDE PÚBLICA. CASO CLÍNICO: T.C , MASCULINO, DN: 15/12/14, PORTADOR DE DEFEITO DO SEPTO ARTERIAL TOTAL + PCA + BAV TOTAL. EM 05/01/15 APRESENTOU PNEUMONIA, DERRAME PLEURAL ESQUERDO, PAROTIDITE DIREITA BACTERIANA. TRATADO COM MEROPENEM, VANCOMICINA E DRENAGEM TORÁCICA; CULTURAS NEGATIVAS. A INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL CONSTATOU HIPOGAMAGLOBULINEMIA: 05/02/15, IGG -278 (<P3); IGA: <6.67 (<P3); IGM – 33,4 (P25 –P50) E 12/02/15, IGG -243 (<P3); IGA: <6.67 (<P3); IGM – 26,7 (P50); INICIADO IMUNOGLOBULINA ENDOVENOSA. DEMAIS EXAMES: CD3- 2.637 (P10-P50); CD4-1433 (?P10); CD8- 1137 (P50-P90); CD19: 1967 - 28,5% (>P90/ 4-26%); CD16-56: 657 -9,5% (P50-P90/ 3-23%). A PROLIFERAÇÃO LINFOCITÁRIA COM FITOHEMAGLUTININA >0,05 E POKEWEED >0,05 (VALORES NORMAIS). QUANTIFICAÇÃO DE TRECS: NORMAIS. A MÃE É PORTADORA DE DEFICIÊNCIA SELETIVA DE IGA ASSINTOMÁTICA. BOA EVOLUÇÃO COM GAMAGLOBULINA E PROFILAXIA COM SMT-TMT; ESQUEMA VACINAL COM RESTRIÇÕES. COMENTÁRIOS: A IPCs REQUEREM DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO PRECOCES PARA PREVENIR INFECÇÕES FATAIS. A AUSÊNCIA DA IDENTIFICAÇÃO ESPECÍFICA DA IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA NÃO CONTRA-INDICA A NECESSIDADE DA REPOSIÇÃO DE IMUNOGLOBULINA E A PROFILAXIA PARA P. JIROVECCI DEVIDO AO QUADRO CLÍNICO E RESULTADOS LABORATORIAIS. ESTE TRABALHO VISA ESTIMULAR A APLICAÇÃO DO TESTE DE QUANTIFICAÇÃO DO NÚMERO DE CÍRCULOS DE EXCISÃO DO RECEPTOR DAS CÉLULAS T (TRECs) PARA O DIAGNÓSTICO PRECOCE DAS IPCs NO NOSSO MEIO. A INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL CONSTATOU HIPOGAMAGLOBULINEMIA: 05/02/15, IGG -278