Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Erros Inatos Da Imunidade: Há Correlação Entre Fenótipo E Genótipo? Estudo Em Pacientes Com Defeitos Da Imunidade Humoral.

Autores: MARIA CAROLINA GUIMARÃES ALBERTINI (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), DAIANE ANDRION VENTURIN (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), LARISSA LIMA HENRIQUES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BEATRIZ QUEIROZ DOS SANTOS (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BÁRBARA PINHEIRO PANTOJA DE OLIVEIRA LIMA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), FERNANDA GONZALEZ PEDROSA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), JULIANA GONDIM ARAÚJO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), SAMARA VILELA DA MATA NUNES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), ADRIANA GUT LOPES RICCETTO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARCOS TADEU NOLASCO DA SILVA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP)

Resumo: Os defeitos da imunidade humoral são os mais comuns entre os Erros Inatos da Imunidade (EII). Em razão de seus múltiplos fenótipos, o diagnóstico preciso com a identificação genético-molecular proporciona tratamento e acompanhamento mais eficazes." O objetivo deste relato foi descrever variantes genéticas identificadas em exames moleculares de pacientes com fenótipos associados a defeitos na imunidade humoral."Foram avaliados 13 pacientes (3 a 20 anos de idade) com suspeita diagnóstica de EII. A avaliação do fenótipo de EII foi realizada por critérios clínicos e laboratoriais estabelecidos na literatura. O diagnóstico molecular foi obtido por meio de testes de saliva do Painel “Jeffrey Modell Primary Immunodeficiencies Panel”, sequenciamento de genomas do Projeto Genomas Raros (Proadi – Ministério da Saúde) e sequenciamento de exomas realizado em laboratórios externos."Entre os pacientes, 7/13 eram do sexo masculino e 6/13 do sexo feminino. Na análise dos indivíduos com fenótipo de agamaglobulinemia, caracterizado por baixos níveis séricos de todas as imunoglobulinas e pela ausência ou redução significativa de células B, o gene BTK foi encontrado em apenas um. Nos demais, foram encontradas variantes de significado incerto (VUS), nos genes IRF2BP2, compatível com imunodeficiência comum variável (ICV), no gene EPG5, relacionado à Síndrome de Vici, e uma variante patogênica em heterozigose no gene RBM8A, relacionado à trombocitopenia. Quanto ao único fenótipo de imunodeficiência comum variável (ICV), foi identificada variante patogênica em heterozigose no gene ABCG8, relacionado a suscetibilidade para doenças da vesícula biliar, além de algumas VUS em heterozigose nos genes: BRCA2, DSG1, FAT4; HYOU1, IRF4, MYO5B, NPAT, POLD2, TGFBR1 e VPS13B. Em relação aos pacientes com fenótipo de desregulação, em 3/8 não foram encontrados variantes/mutações que justificassem as manifestações clínicas; em 2/8 foram encontradas VUS em genes distintos, como TUBB1 e ABCG8; em 1/8 uma variante patogênica em homozigose na região cromossômica Xq22.1, envolvendo o gene BTK e duas variantes provavelmente patogênicas, sendo uma no gene CD19 e a outra no gene DNAH1."A avaliação da correlação entre o fenótipo, genótipo e os dados da literatura, ressalta a importância do teste molecular para melhor elucidação das manifestações clínicas. No entanto, até o momento, a base genética ainda não está completamente definida em uma parcela significativa dos casos. Embora o genótipo seja considerado o padrão-ouro para o diagnóstico, as limitações associadas à sua realização impediram que ele fosse o fator decisivo para a tomada de decisões clínicas. Nesse contexto, a avaliação detalhada do fenótipo, aliada a acompanhamento clínico especializado, mostrou-se essencial para o acompanhamento dos pacientes com suspeita de EII e defeitos da imunidade humoral.

http://anais.sbp.com.br/trabalhos-de-congressos-da-sbp/17-congresso-brasileiro-de-alergia-e-imunologia-peditrica/0123-diagnostico-de-erros-inatos-da-imunidade-ha-correlacao.pdf