



Trabalhos Científicos

Título: Repertório De Linfócitos T Em Paciente Cardiopata Lactente Com A Síndrome De Digeorge Diagnosticada No Período Neonatal

Autores: MARCILIA SIERRO GRASSI (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP); JERUSA MARILDA ARANTES (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP); NATHALIA MOREIRA SANTOS (INSTITUTO DO CORAÇÃO - HC - FMUSP); LUIZA GUILHERME (INSTITUTO DO CORAÇÃO - HC - FMUSP); LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); ROBERTA DUTRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA - LIM 3 - USP); LETÍCIA WATANABE (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP); CRISTINA MIUKI ABE JACOB (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP); CLAUDIA ZAGO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP); MAGDA MARIA CARNEIRO SAMPAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA - HC -FMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO: A deleção do cromossomo 22q11.2 é a deleção humana mais comum sendo encontrada na maioria dos pacientes com síndromes de DiGeorge e velo-cardio-facial. A avaliação do repertório permite a análise da diversidade do repertório de linfócitos T e a detecção de populações celulares em expansão clonal. É iniciada a partir da amplificação por PCR dos segmentos V β -C β do TCR utilizando primers específicos para cada uma das famílias V β . OBJETIVO: Avaliar a diversidade do repertório TCR (T cell receptor) de linfócitos em crianças com deleção 22q11.2. MÉTODOS: A avaliação do repertório permite a análise da diversidade do repertório de linfócitos T e a detecção de populações celulares em expansão clonal. É iniciada a partir da amplificação por PCR dos segmentos V β -C β do TCR utilizando primers específicos para cada uma das famílias V β . Nestas reações amplifica-se o segmento gênico que contém a Região Determinante de Complementariedade-CDR3 do TCR. Em seguida, os segmentos amplificados são separados em gel de seqüenciamento e analisados através do software Gene MapperTM, sendo possível estimar a frequência de cada família V β no repertório do TCR, e analisar a clonalidade e distribuição (gaussiana ou não gaussiana) dos picos na região do CDR3. RELATO DO CASO: Lactente de 9 meses, identificado entre os recém-nascidos com cardiopatias congênitas complexas. Ele nasceu de pais não consangüíneos, peso de 2845g, apresentando microcefalia, micrognatia, hipertelorismo, baixa implantação da orelha, envolvimento renal, isomerismo atrial esquerdo, atresia pulmonar e timo hipoplásico. Evoluiu com linfopenia, trombocitopenia e hipocalcemia. RESULTADOS: O padrão de distribuição dos segmentos do CDR3 da cadeia V β em sadios apresenta predominantemente uma distribuição gaussiana, esta técnica permite detectar variações na distribuição desses segmentos em condições patológicas. Deste modo, qualquer expansão clonal ou detecção de determinada família no repertório de linfócitos T pode ser avaliada pela detecção de segmentos que desviam da distribuição gaussiana normal dos segmentos de CDR3. O paciente apresentou distribuição oligoclonal e ausência de famílias TCRBV, enquanto doadores saudáveis exibiram distribuições policlonais não-gaussiana. CONCLUSÃO: A avaliação de novos casos, bem como o acompanhamento dos pacientes irá demonstrar se a diversidade do repertório tem correlação com a gravidade clínica.