



Trabalhos Científicos

Título: Triagem Neonatal Para Imunodeficiência Grave Combinada No Berçário Do Hospital Universitário De Taubaté – São Paulo

Autores: LUISA MANOEL (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ANA CAROLINA AIN (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ANTONIO NETO (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); CLÁUDIO AGUIAR (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ADRIANA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); LAURA GROSSI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); SABRINA ALMEIDA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); VITOR ZANELATO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ISABELA GOMES (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); ANA FLÁVIA ALMEIDA (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); EDSON ISHIZUKA (); EDGAR JUNIOR ()

Resumo: A imunodeficiência combinada grave (conhecida como Severe Combined Immunodeficiency ou SCID) caracteriza-se por comprometer a resposta imune, desencadeando uma propensão a infecções graves e recorrentes de início precoce, com elevadas taxas de mortalidade e morbidade associadas. O diagnóstico é efetuado a partir da quantificação do número de círculos de excisão em receptores de linfócitos T (TRECs, do inglês T Cell Receptor Excision Circles), que são marcadores do processo normal de maturação dos linfócitos T. Este estudo descreve o processo de incorporação da análise de TRECs na triagem neonatal rotineira do Hospital Universitário de Taubaté (HUT), implementado em maio de 2017, bem como os resultados obtidos até o momento. O estudo foi realizado empregando-se um termo de consentimento livre e esclarecido, contendo informações referentes à coleta e às pesquisas efetuadas. Durante a triagem neonatal, amostras de sangue são coletadas em papel filtro anexadas ao termo, e aquelas que manifestem baixos números ou níveis indetectáveis de TRECs sugerem o diagnóstico da imunodeficiência primária. Foram analisadas amostras de 239 recém-nascidos em um intervalo de dois meses, correspondentes a uma parcela de partos efetuados no serviço no período. Desse conjunto, um paciente apresentou TRECs inferiores ao valor de corte e foi à óbito devido sepse neonatal associado a linfopenia. Esse resultado foi muito além do esperado tendo em vista que a incidência de SCID é de 1 para cada 50000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce do quadro de imunodeficiência, pela triagem neonatal, proporciona intervenções terapêuticas que previnam as complicações tardias, garantindo um aumento na expectativa de vida dos pacientes diagnosticados. Devido a esses aspectos, o ensaio de TREC, que já foi integrado à triagem neonatal precoce no Canadá e Estados Unidos, atualmente vem sendo implementado em alguns centros de saúde brasileiros, incluindo o HUT, manifestando um favorável prognóstico para tal condição quando tardiamente diagnosticada.