



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Imunodeficiência Primária Identificada Por Triagem Neonatal: Um Relato De Caso

Autores: CAMILLA LINS AQUINO DE SOUZA (SMS/SP - HOSPITAL SÃO LUIZ GONGAZA), SABRINA TEIXEIRA BRAGION (SMS/SP - HOSPITAL SÃO LUIZ GONGAZA), BRENNAMARQUES AMORIM TENÓRIO (SMS/SP - HOSPITAL SÃO LUIZ GONGAZA), ÉDER PATINGA RECIO (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: A triagem neonatal é uma prática essencial na pediatria, visando identificar precocemente condições que podem afetar o desenvolvimento e a qualidade de vida das crianças. A Lei nº 14.154, de 2021, no Brasil, ampliou o rastreio dos testes neonatais obrigatórios, incluindo Imunodeficiência Primárias (IDP). Recém-Nascido (RN) Pré-Termo (30 semanas), pequeno para idade gestacional, muito baixo peso, nascido de parto cesáreo devido centralização fetal e diástole reversa, com Apgar 7/9, sem necessidade de reanimação neonatal, restrição do crescimento intrauterino, icterícia fisiológica sem necessidade de fototerapia. Filho de mãe G2P1A0, sorologias pré natais (para sífilis, HIV, Toxoplasmose e Hepatite B e C) negativas, com doença hipertensiva específica da gestação, recebeu 2 doses de corticoterapia 2 dias antes do parto. Evolui com desconforto respiratório precoce devido taquipneia transitória do recém-nascido, sendo internado em UTI neonatal, necessitando de 5 dias de CPAP. Com 5 dias de vida, paciente evolui com sepse neonatal tardia com hemocultura (HMC) positiva para *Staphylococcus haemolyticus* resistente a oxacilina (MSRA), necessitando de intubação orotraqueal (IOT), tratado com oxacilina e amicacina com melhora clínica e laboratorial e HMC seguinte negativa. Evoluiu com anemia com indicação de hemotransfusão, recebeu concentrado de hemácias duas vezes. RN apresentou queda do estado geral e necessidade de IOT, por 5 dias, devido outra sepse neonatal com HMC positiva para *Staphylococcus haemolyticus* resistente a oxacilina e *Staphylococcus hominus* resistente a oxacilina, tratado com 3 dias de oxacilina, substituído por Vancomicina, após resultado de HMC, por 7 dias, associado a 10 dias de Amicacina, evoluindo com melhora clínico-laboratorial e HMC negativa. Apresentou alteração em dosagem de kappa8208, deleting recombination circles (KRECs) em teste de triagem neonatal realizado com 48 horas de vida, sendo refeita nova coleta com 1 mês de vida (34 semanas de idade gestacional corrigida), que manteve alteração. Foi solicitado dosagem de imunoglobulinas com redução de IgM, IgA e IgG. Paciente foi encaminhamento para serviço de referência em alta hospitalar. Um estudo conduzido por Pinto et al. (2017) revelou que a triagem neonatal utilizando T cell receptor excision circles (TRECs) e KRECs é eficaz para detectar IDPs em recém-nascidos, permitindo intervenções imediatas antes do aparecimento de infecções recorrentes e severas. Van der Ploeg et al. avaliou a relação custo-benefício da triagem neonatal de IDPs severas, concluindo que a detecção precoce e início de tratamento imediato seria custo-efetiva para redução de mortalidade, complicações e custos com internações a longo prazo. Em conclusão, a literatura científica evidencia que a inclusão do rastreio de IDPs na triagem neonatal é fundamental para a redução da mortalidade infantil e complicações, bem como melhor custo-efetivo.