

Trabalhos Científicos

Título: Importância Da Triagem Neonatal Para O Diagnóstico De Imunodeficiência Primária

Autores: JULIANA MARIA LOPES FIGUEIREDO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), PRISCILLA LEITE CAMPELO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ)

Resumo: Exames de triagem neonatal são essenciais para o diagnóstico de imunodeficiências primárias e por isso devem ser solicitados. Com essa detecção precoce, há mais chance de melhores desfechos clínicos para recém-nascidos imunodeficientes. Avaliar sobre a assertividade na confirmação de hipóteses associadas às imunodeficiências neonatais, possibilitando diferenciar melhor causas infecciosas e genéticas e assegurar um diagnóstico precoce para intervenções bem sucedidas. Foram selecionados 5 dos 23 artigos encontrados na base de dados MEDLINE via PUBMED com o uso dos descritores “neonatal screening” e “primary immunodeficiency diseases”, entre 2019 e 2024. A síndrome da imunodeficiência primária pode ser caracterizada como um conjunto de doenças que afetam, principalmente, a suscetibilidade do recém-nascido para quadros infecciosos, reações autoimunes e síndromes linfoproliferativas. Essa condição multidimensional pode ser confundida com casos de infecções virais mais frequentes. A ocorrência de imunodeficiência congênita é comum e o seu diagnóstico postergado é um motivo de preocupação com a saúde do neonato, principalmente, com os prematuros com condições fisiológicas debilitadas e maior predisposição a infecções, uma vez que pode atrasar o tratamento e, assim, ter um pior prognóstico e um efeito negativo no parâmetro de mortalidade e morbidade. Foi analisado, principalmente, dois exames de triagem neonatal, o TREC e o KREC, tendo seus processos de quantificação pela técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR). O TREC é relacionado a análise do número de cópias de células T, maturadas no timo. O KREC é relacionado a análise do número de cópias de células B, maturadas na medula. A observação da medida desses dois exames de sangue permite que o médico identifique diversos tipos de disfunções do sistema imune do recém-nascido, como a linfopenia severa, que resulta em condições patológicas que requerem um cuidado de suporte e monitoramento imunológico imediato. Com o intuito de garantir uma segurança diagnóstica, todos os estudos analisados recomendam a realização de teste de confirmação, uma segunda coleta de sangue para análise de validação do resultado anterior. Isso é necessário, já que a maioria dos recém-nascidos são assintomáticos e também podem ter uma primeira resposta laboratorial negativa acerca de seu quadro imune deficitário. O estudo mostrou que os exames de triagem neonatal, como o TREC e o KREC, são a mais atual e eficaz tecnologia diagnóstica para identificação de imunodeficiência primária. Porém pode ser citada a lacuna de conhecimento por parte das famílias sobre a importância da realização de tais exames de triagem e a lacuna da prática médica na problemática da correta conduta no pedido e na coleta desses exames, principalmente, em países em desenvolvimento, além da necessária competência clínica para uma formulação bem sucedida do tratamento, caso tenha-se um diagnóstico positivo para algum tipo de imunodeficiência primária.