

# TRIAGEM NEONATAL DE IMUNODEFICIÊNCIAS COM O USO DE TREC (T-CELL RECEPTOR EXCISION CIRCLES) NO CONTEXTO BRASILEIRO

Alves, L.T.O. (leticiaathais1704@gmail.com / (31)99293-6429)<sup>1</sup>; Santiago, L.G.N.<sup>1</sup>; Amaral, P.C.<sup>1</sup>; Resende, P.C.<sup>1</sup>; Souza, G.C.<sup>1</sup>; Almeida, A.H.<sup>1</sup>; Castro, L.A.M.<sup>1</sup>;  
Almeida, M.L.C.<sup>2</sup>; Maia, I.C.S.<sup>2</sup>; Rocha, D.D.F.<sup>2</sup>; Oliveira, F.T.L.B.<sup>3</sup>; Guedes, L.C.<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Acadêmicas do Curso de Medicina da Universidade Federal de São João del-Rei - Campus Centro-Oeste Dona Lindu, <sup>2</sup> Médicas residentes em Pediatria do Complexo de Saúde São João de Deus, <sup>3</sup> Médica Alergista e Imunologista pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo

## INTRODUÇÃO

A triagem neonatal (TN) para imunodeficiências combinadas graves ou *severe combined immunodeficiency* (SCID) não é feita no Sistema Único de Saúde (SUS), porém discute-se a implementação do TREC (*T-cell Receptor Excision Circles*) para diagnosticá-las.<sup>1</sup>

## OBJETIVO

Discutir a importância da realização do TREC na TN para diagnosticar a SCID precocemente.

## METODOLOGIA

Fez-se revisão bibliográfica entre 2010 a 2020 nas bases de dados SCIELO, LILACS e MEDLINE, com os descritores "Triagem Neonatal" e "Imunodeficiência", selecionando-se 7 artigos pela afinidade ao tema.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

O uso do TREC na TN já ocorre nos Estados Unidos e na Austrália, identificando a SCID com sensibilidade de 100%, mostrando-se mais eficiente que outros exames utilizados na TN.<sup>2</sup> Ademais, estudos afirmam que o TREC pode ser custo-efetivo, sendo excelente exame de *screening* de SCID.<sup>3,4,5</sup> No Brasil, estudos que abordam seu uso revelam que sua implementação é economicamente viável e menos dispendiosa que o tratamento na vigência do diagnóstico tardio ou de complicações infecciosas da SCID.<sup>6</sup> Um deles concluiu que mais de 90% dos casos de SCID não têm diagnóstico adequado, pois o diagnóstico precoce foi associado a história familiar positiva, entretanto em 80% dos casos não há história familiar prévia.<sup>1</sup> Outra pesquisa brasileira fez a testagem de TREC e concluiu que a técnica empregada está validada, podendo ser implantada em grande escala.<sup>7</sup> Em Minas Gerais, há um projeto em andamento realizado pelo Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais que visa avaliar a inclusão futura da SCID na TN no estado.<sup>8</sup> Atualmente, a implementação do TREC no SUS enfrenta desafios, como aprovação e financiamento.

Tabela – Vantagens acerca da implementação de TREC no Brasil

Benefícios quanto a implementação do exame TREC no Brasil
Diagnóstico precoce da imunodeficiência combinada grave (SCID)
Custo-efetivo (excelente exame de <i>screening</i> de SCID)
Economicamente viável no país
Alta sensibilidade
Técnica empregada validada

## CONCLUSÕES

Percebe-se que o uso de TREC na TN no SUS mostra-se como exame favorável para diagnóstico precoce de SCID, o que beneficiaria a sobrevivência de muitos recém-nascidos com a doença.

## REFERÊNCIAS

- Kanegaea MPP, et al. Neonatal screening for severe combined immunodeficiency in Brazil. *J Pediatr* (Rio J) [Internet]. 2015 Oct 05 [cited 2020 Sep 9];92(4):374-380. DOI <http://dx.doi.org/10.1016/j.jped.2015.10.006>. Available from: [https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-7552/2016000500374&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-7552/2016000500374&script=sci_arttext)
- Richards S, Pitt J, Choo S. Newborn screening for severe combined immunodeficiency: Evaluation of a commercial T-cell receptor excision circle-based method in Victorian dried blood spots. *J Paediatr Child Health* [Internet]. 2017 Sep 27 [cited 2020 Sep 10];54(11):14-19. DOI 10.1111/jpc.13659. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28861919/>.
- Ploeg CPB, et al. Cost-effectiveness of newborn screening for severe combined immunodeficiency. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2019 Feb 25 [cited 2020 Sep 11];178:721-729. DOI <https://doi.org/10.1007/s00431-019-03346-3>. Available from: <https://www.nsu.govt.nz/system/files/resources/cost-effectiveness-newborn-screening-severe-combined-immune-deficiency.pdf>
- Boyce JA, Finkelman F, Shearer WT, Vercelli D. Laboratory technology for population-based screening for severe combined immunodeficiency in neonates: The winner is T-cell receptor excision circles. *J ALLERGY CLIN IMMUNOL* [Internet]. 2012 Jan 30 [cited 2020 Sep 9];129(3):607-616. DOI <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2012.01.032>. Available from: [https://www.jacionline.org/article/S0091-6749\(12\)00066-8/abstract](https://www.jacionline.org/article/S0091-6749(12)00066-8/abstract)
- Spek J, Groenwold RHH, Burg M, Montfrans JM. TREC Based Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency Disease: A Systematic Review. *J Clin Immunol* [Internet]. 2015 Apr 17 [cited 2020 Sep 12];35:416-430. DOI 10.1007/s10875-015-0152-6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25893636/>.
- Meehan CA, Bonfim C, Dasso JF, Costa-Carvalho BT, Condino-Neto A, Waltera JE. IN TIME: IMPORTÂNCIA E IMPLICAÇÕES GLOBAIS DA TRIAGEM NEONATAL PARA A IMUNODEFICIÊNCIA GRAVE COMBINADA. *Rev Paul Pediatr* [Internet]. 2018 Aug 22 [cited 2020 Sep 9];36(4):388-400. DOI <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/2018;36;4;00020>. Available from: <https://www.scielo.br/pdf/rpp/v36n4/0103-0582-rpp-36-4-388.pdf>
- Kanegaea MPP, et al. TRIAGEM NEONATAL DE IMUNODEFICIÊNCIAS GRAVES COMBINADAS POR MEIO DE TRECS E KRECS: SEGUNDO ESTUDO PILOTO NO BRASIL. *Rev Paul Pediatr* [Internet]. 2017 Mar 08 [cited 2020 Sep 9];35(1):25-32. DOI <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/2017;35;1;00013>. Available from: <https://www.scielo.br/pdf/rpp/v35n1/1984-0462-rpp-35-01-00025.pdf>
- Januario JN. Pesquisa: Estudo da Frequência e Custo-efetividade para a Triagem Neonatal para Defeitos da BetaOxidação e Síndrome da Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) no âmbito do Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais. Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG [Internet]. 2020 Oct 06 [cited 2020 Nov 10]. Available from: [file:///C:/Users/lindi/Downloads/2020101412544%20\(1\)%20\(1\).PDF](file:///C:/Users/lindi/Downloads/2020101412544%20(1)%20(1).PDF)