

# APLICAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO AMPLIADO NA TRIAGEM DA SÍNDROME DE IMUNODEFICIÊNCIA COMBINADA GRAVE NO SISTEMA PÚBLICO DE SAÚDE

Autores: Schiavo APO<sup>1</sup>; Paula GA<sup>1</sup>; Assis FHS<sup>1</sup>; Lobo JAF<sup>1</sup>; Figueiredo LPF<sup>1</sup>; Vegas LS<sup>1</sup>; Fernandes LN<sup>2</sup>; Mariano RGS<sup>1</sup>; Ferreira AR<sup>2</sup>; Cunha LAO<sup>2</sup>; Vieira AK<sup>2</sup>.



2º CONGRESSO MINEIRO ONLINE DE PEDIATRIA  
14 a 20 de novembro de 2021  
"Cuidar é sempre por um propósito de esperança"

<sup>1</sup>Universidade Federal de Minas Gerais

<sup>2</sup>Hospital das Clínicas da UFMG

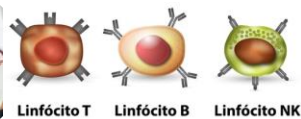


2º CONGRESSO MINEIRO ONLINE DE PEDIATRIA  
14 a 20 de novembro de 2021  
"Cuidar é sempre por um propósito de esperança"

E-mail: [annaschiavo@outlook.com](mailto:annaschiavo@outlook.com); WhatsApp: 31 999751621

## Introdução

A Síndrome de Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) é um conjunto de distúrbios caracterizado por defeitos hereditários do sistema imunológico relacionado às células T e/ou B e/ou Natural Killer, predispondo o paciente a infecções recorrentes e potencialmente fatais. Contudo, o teste do pezinho (TP) ampliado permite o diagnóstico precoce e, conseqüentemente, leva ao tratamento oportuno.



Linfócito T

Linfócito B

Linfócito NK

ou de acordo com o defeito molecular específico, o qual pode impactar na terapêutica, nos riscos de complicações pós-tratamento e/ou nas manifestações não imunes específicas do defeito do gene. Na ausência de programas de rastreamento populacional, como o teste do pezinho ampliado, o diagnóstico é tardio e decorrente de infecções recorrentes e progressivamente graves. Entretanto, existe manejo adequado para o cuidado do paciente com diagnóstico de SCID, e estudos demonstram que quando o tratamento é realizado de forma precoce, com transplante de células hematopoiéticas, há melhora dos desfechos e sobrevida (sobrevida geral de 90%). Com isso, salienta-se a importância de um rastreamento populacional adequado e amplamente disponível à população.

## Relato do Caso

RN, 18 dias, procedente da zona rural de Minas Gerais, encaminhado ao ambulatório de Imunodeficiências Primárias do HC/UFMG devido à alteração na quantificação de TRECs, com história de consanguinidade entre os pais. O teste de imunofenotipagem de linfócitos confirmou o diagnóstico de SCID. Foi realizado o acompanhamento ambulatorial com equipe de imunologia e infectologia até a viabilidade do transplante de medula óssea, instituindo profilaxia adequada para prevenção de infecções. O procedimento foi realizado em maio de 2021 (aos 6 meses e 4 dias de vida), sendo a mãe sua doadora. O paciente segue em acompanhamento pós transplante e sem graves complicações.

## Conclusão

A SCID é caracterizada por um distúrbio hereditário no desenvolvimento e função das células imunes. Trata-se de uma doença potencialmente fatal, que, sem o tratamento adequado, pode levar ao óbito no primeiro ano de vida. O rastreamento neonatal com o teste do pezinho ampliado tem um papel fundamental no diagnóstico precoce desta síndrome, permitindo um tratamento oportuno, com potencial de reduzir significativamente a morbimortalidade da doença.

## Referências

## Discussão

A SCID deve ser suspeitada em toda criança com rastreio neonatal positivo ou com linfopenia inexplicada, febres recorrentes, falha no crescimento, diarreia crônica, infecções de repetição, reações adversas a vacinas de vírus vivo e em pacientes com história familiar de SCID (<20% dos casos). Ela pode ser classificada de acordo com perfis de subconjuntos de linfócitos

- 1) PROGRAMA de triagem neonatal de minas gerais. [S. l.], 1 maio 2017. Disponível em: <https://www.nupad.medicina.ufmg.br/programa-acoes/programa-de-triagem-neonatal-de-minas-gerais/>. Acesso em: 31 out. 2021.
- 2) SEVERE combined immunodeficiency (SCID): An overview. [S. l.], 1 dez. 2019. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/severe-combined-immunodeficiency-scid-an-overview>. Acesso em: 31 out. 2021.
- 3) TRANSPLANTE de medula óssea. [S. l.], 2 ago. 2021. Disponível em: <https://www.inca.gov.br/tratamento/transplante-de-medula-ossea>. Acesso em: 31 out. 2021.