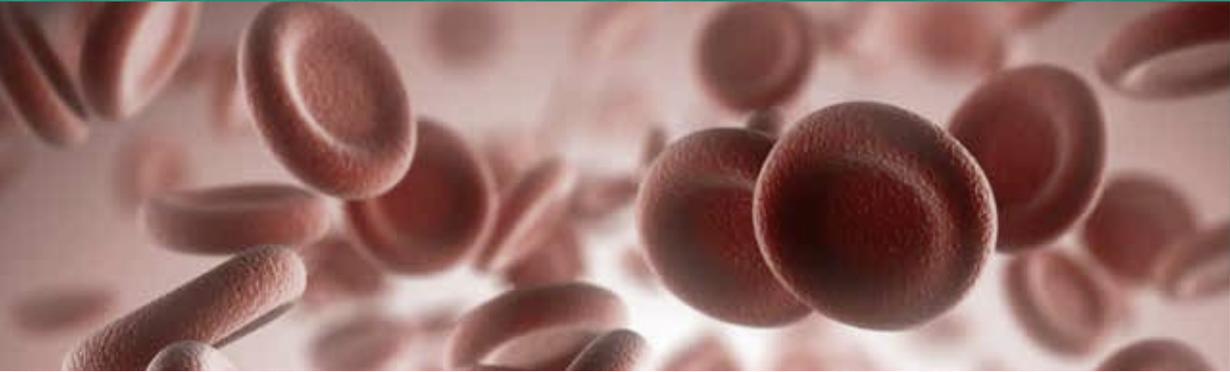


TRIAGEM NEONATAL PARA IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS



Triagem neonatal para imunodeficiências primárias

O objetivo da triagem neonatal é de identificar e tratar precocemente, recém-nascidos assintomáticos, que sejam potenciais portadores de doenças. Em muitos casos, a intervenção com tratamento o precoce impede o surgimento de sequelas mais graves e até mesmo o óbito.

As imunodeficiências primárias (PID) pertencem a um grupo heterogêneo de desordens genéticas, consideradas emergências pediátricas, causadas por defeitos no sistema imunológico que podem ser caracterizadas por defeitos na produção de células T, defeitos na produção de células B, defeito combinado na produção de células T e células B, defeitos no sistema complemento, defeitos na síntese dos granulócitos (ex.: agamaglobulinemia, imunodeficiência combinada grave – SCID, etc..)

A sintomatologia mais frequente é a presença de infecções recorrentes que na maioria das vezes iniciam entre o quarto e sexto mês de vida. Quando não diagnosticadas precocemente, as PID podem ser potencialmente fatais. A identificação das PID, pela triagem neonatal, permite o tratamento precoce e melhor sobrevida para o recém-nascido.

Qual a metodologia utilizada para a triagem neonatal para PID?

A triagem é realizada em uma pequena amostra de sangue em papel filtro (DBS), pela metodologia de PCR quantitativo em tempo real, e permite a análise e quantificação simultânea de marcadores moleculares que refletem a quantidade de linfócitos T e linfócitos B presentes na circulação do recém-nascido.

O que são os marcadores TREC e KREC?

O processo de diferenciação e maturação do receptor de linfócito T resulta na liberação de um fragmento circular de DNA (TREC – *T-cell receptor excision circles*) enquanto o processo de diferenciação e maturação do receptor de linfócito B resulta na liberação de um fragmento circular de DNA (KREC – *kappa recombining excision circles*).

Os fragmentos de TREC e KREC não sofrem replicação adicional durante o processo de divisão celular, portanto suas quantidades estão diretamente relacionadas à produção recente de linfócitos T e linfócitos B, respectivamente.

Em resumo, um resultado de triagem neonatal com número de cópias reduzido de fragmentos de TREC e KREC, sinaliza um recém-nascido com suspeita potencial de PID que será direcionado para os exames complementares adequados.

Vantagens, benefícios e limitações na triagem neonatal de PID?

A triagem neonatal utilizando fragmentos de TREC e KREC já está sendo utilizada por diferentes países do mundo. A detecção combinada dos marcadores permite a identificação ainda em fase assintomática, de recém-nascidos com diferentes formas de PID: SCID, Agamaglobulinemias e outras linfopenias de células T e linfopenias de células B.

Apesar de ser uma potente ferramenta no rastreamento e auxílio do diagnóstico precoce destes pacientes, algumas condições genéticas associadas a PID possuem quantidades de cópias de TREC e KREC normais.

O tratamento definitivo para pacientes com PID geralmente envolve o transplante de medula óssea, porém, existem tratamentos paliativos que envolvem medicamentos que são administrados aos pacientes garantindo o controle das infecções recorrentes permitindo uma melhor qualidade de vida.

A taxa de sucesso no transplante de medula óssea está diretamente associada ao diagnóstico precoce. Nos casos em que o paciente foi identificado antes dos três meses de idade e antes de qualquer manifestação infecciosa, a taxa de sucesso no transplante de medula óssea superou 90%.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br