

DIAGNÓSTICO PRECOCE DAS IMUNODEFICIÊNCIAS COMBINADAS GRAVES

Early diagnosis of severe combined immunodeficiencies

Luiz Vicente Rizzo^{a,*}

Imunodeficiências combinadas graves (SCID) são um grupo de doenças hereditárias caracterizadas principalmente por linfopenia T. Essas doenças são reconhecidas como emergências pediátricas devido à sua alta morbimortalidade. Dados sugerem que mais de 90% das crianças diagnosticadas precocemente, que conseguem receber transplante de medula óssea antes dos quatro anos de vida, têm sua sobrevivência garantida. Das que recebem o tratamento após os quatro anos, apenas 50% sobrevivem. Esses dados indicam que o diagnóstico precoce é fundamental.

A triagem neonatal por meio da quantificação dos círculos de excisão do receptor de células T (TREC_s do nome em inglês) permite o diagnóstico de imunodeficiências graves no período pós-natal imediato. A sensibilidade do diagnóstico neonatal de imunodeficiências combinadas graves típicas usando a contagem de TREC_s gira em torno de 100%, dependendo do estabelecimento de uma linha de base para o número mínimo de TREC_s considerado normal de indivíduos sem imunodeficiência combinada grave. A adaptação de um algoritmo para crianças pré-termo/crianças com sinais e sintomas de imunodeficiência reduz imensamente o número de falsos positivos. Ao acrescentar a avaliação de KREC_s (do termo em inglês *kappa-deleting recombination circles*), que se apresentam na diferenciação de células, há o ganho no diagnóstico de algumas deficiências de linfócitos B de até maior incidência que as imunodeficiências combinadas graves.

O trabalho apresentado neste fascículo da Revista Paulista de Pediatria, “*Triagem neonatal de imunodeficiências graves combinadas por meio de TREC_s e KREC_s: segundo estudo piloto no Brasil*”, por Kanegae, Barreiros e colaboradores,¹ demonstra que a triagem será útil no Brasil. Vale lembrar que o Brasil é um local onde a vacinação mandatória, e necessária, com BCG acrescenta um desafio para o manejo dessas crianças. É auspicioso ver o desenvolvimento dessas tecnologias no país, postas a serviço da população. O trabalho para diminuir o custo desse tipo de tecnologia de ponta deve ser contínuo e, agora posto que é realmente útil, deve nortear os avanços para que os exames possam ser prontamente disponíveis em ampla escala.

Financiamento

O manuscrito não recebeu financiamento.

Conflito de interesses

O autor é membro do conselho científico da Cristália Produtos Químicos Farmacêuticos Ltda. Palestrante convidado, NOVARTIS, AMGEN e Meizler UCB Biopharma S/A.

REFERÊNCIAS

1. Kanegae MP, Barreiros LA, Sousa JL, Souza Brito MA, Oliveira Jr EB, Soares LP et al. Newborn screening for severe combined immunodeficiencies using TREC_s and KREC_s: second pilot study in Brazil. *Rev Paul Pediatr.* 2017;35:25-32.

*Autor correspondente. E-mail: lvrizzo@einstein.br (L.V. Rizzo).

^aDiretor de Pesquisa, Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil.
Recebido em 11 de janeiro de 2017.

© 2017 Sociedade de Pediatria de São Paulo. Publicado por Zeppelini Publishers.

Este é um artigo Open Access sob a licença CC BY (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.pt>).