

**TRIAGEM PARA DETECÇÃO NEONATAL DE ANOMALIAS CONGÊNITAS DO SISTEMA
IMUNOLÓGICO EM CUIABÁ**

Emmanuela Bortoletto Santos dos REIS^{1,2}
Elis Cristina Cunha Marques DIAS³
Raissa Travagini FERREIRA³
Janine Horsth SILVA⁴
Vanessa Mayumi SUMIYOSHI⁴
Rosa Maria ELIAS⁵

¹ Supervisora do estágio supervisionado em pediatria e puericultura I e II no Centro Universitário de Várzea Grande – UNIVAG

² Supervisora do estágio supervisionado em pediatria e puericultura I e II no Hospital Geral Universitário – HGU

³ Residentes de pediatria da Santa Casa de Misericórdia de Cuiabá

⁴ Residentes de pediatria do Hospital Universitário Júlio Muller

⁵ Docente do curso de medicina do Centro Universitário de Várzea Grande – UNIVAG

Introdução: As imunodeficiências primárias (IDP) são comprometimentos do sistema imunológico, que tem como característica a evolução desfavorável e alta morbimortalidade. Crianças portadoras de IDP nascem com uma aparência saudável, entretanto, são susceptíveis ao desenvolvimento de infecções graves e recorrentes de início precoce, resultando frequentemente em sequelas como deficiência física, intelectual, ou transtornos do espectro autista, gerando um elevado custo social e sofrimento dos familiares. **Objetivo:** Colaborar do estudo transversal multicêntrico do Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade de São Paulo (USP) e o Instituto Pensi do Hospital Sabará, com as coletas para o projeto de triagem neonatal de pacientes portadores de síndromes genéticas associadas a imunodeficiências primárias, financiada pelo Programa Nacional de Apoio à Atenção da Saúde da Pessoa com Deficiência (PRONAS) do Ministério da Saúde. **Metodologia:** Desde o início das coletas, em 23 de setembro de 2017 (23/09/2017), diariamente, acadêmicos de medicina do Centro Universitário de Várzea Grande e da Universidade de Cuiabá, realizaram a coleta de amostras provenientes das maternidades do Hospital Santa Helena e Hospital Geral, em Cuiabá. Também foi coletada amostra de um (1) paciente internado na UTI neonatal da Santa Casa de Misericórdia de Cuiabá, com os sinais de alerta para as IDPs. Para o teste, foram coletados algumas gotas de sangue da criança em papel-filtro, a partir de punção no calcâneo do RN seguindo-se as normas éticas vigentes (CAAE: 36364214.8.0000.5467). Após a coleta, as amostras permaneceram em temperatura ambiente por 03 horas para secagem do papel filtro e foram armazenadas em papel alumínio até o envio para análise e quantificação através de testes chamados TRECS/KRECS (do inglês T-Cell Receptor Excision Circles/ K-deleting recombination excision circles) por PCR em tempo real (qRT-PCR) no Laboratório Imunologia Humana, no Departamento de Imunologia do Instituto de Ciências Biomédicas da USP, SP. **Resultados:** Foram coletadas 505 amostras de RN, sendo 389 (77,03%) provenientes da Maternidade do Hospital Santa Helena, 115 (22,77%) do Hospital Geral e 1 (0,20%) da Santa Casa de Misericórdia de Cuiabá. Destas, 456 amostras já foram enviadas para a análise quanto à concentração de TRECs e KRECs, estabelecidos de acordo com a análise da *Receiver Operating Characteristics Curve*, com sensibilidade de 100% para detecção de SCID e agamaglobulinemia. Entre o total, foram detectadas duas (2), amostras com resultados abaixo dos valores de corte. A conduta neste caso é a re-coleta das amostras para nova extração de DNA e reanálise de concentrações de TRECs e KRECs. **Conclusão:** A inclusão de neonatos nascidos em Cuiabá no estudo da triagem neonatal de IDPs abre perspectivas para a o diagnóstico e tratamento precoce de crianças portadoras de Imunodeficiências Combinadas Graves, sem o histórico familiar. Além disso, torna possível o aconselhamento de famílias dos portadores de imunodeficiências, predispostos ao desenvolvimento de infecções de repetição, para garantir a sobrevivência, prevenir a mortalidade e sequelas físicas e neurológicas.