

Imunodeficiência primária e teste do pezinho ampliado: realmente necessário

DANIELLE NARDI (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA); MONTEIRO, FABRICIO (HMIB); SOFIA JÁCOMO (ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SAÚDE); VANESSA ANDRADE (HMIB); SELMA BRITO (HMIB); CAMILA VIEIRA (HMIB); FABIANA SANTOS (ESCS); THIAGO PRATES (UNB); KELLE REGINA RIBEIRO (ESCS); ANA CAROLINA MATOS (ESCS)

INTRODUÇÃO

A síndrome de Omenn é uma grave anomalia congênita humana, caracterizada como expressão alterada de linfócitos T, células de Langherans, eosinófilos e uma síntese elevada de IgE, clinicamente evidenciada por eritrodermia, hepatoesplenomegalia, linfadenopatia e alopecia.

OBJETIVO

Destacar a importância da triagem neonatal ampliada para detecção precoce de imunodeficiência primária.

DESCRIÇÃO DO CASO

Lactente, sexo feminino, 68 dias, nascida de parto cesariano, G1P1A0, Apgar 9 e 10, 4,2kg, consanguinidade ausente. Desde o nascimento, paciente com eritrodermia esfoliativa em todo corpo, edema, com descamação fina e lamelar sendo feita hipótese diagnóstica de estafilococcia. Após avaliação da dermatologia foi aventada hipótese diagnóstica de dermatite seborréica, sendo prescritos vaselina e dexametasona tópicos e prednisolona, com melhora parcial. Após suspensão do corticóide, foi internada novamente devido a pústulas em face e couro cabeludo. Paciente com alopecia, hepatoesplenomegalia, linfadenomegalia generalizada. Exames laboratoriais com hipoalbuminemia, eosinofilia, anemia, plaquetopenia. Paciente com hiper IgE e hiper IgM. Feita avaliação pela genética, lactente com provável síndrome de Omenn.

Paciente evoluiu com tosse e picos subfebris, iniciando meropenem. Apresentou desconforto respiratório e foi submetida a ventilação mecânica, sendo aspirada grande quantidade de secreção sanguinolenta pelo tubo traqueal, paciente com alterações nas provas de coagulação (INR 3,37), sendo necessárias transfusões e vitamina K. Apesar do tratamento com reposição de imunoglobulinas, corticóide, antibióticos, paciente evoluiu para óbito com 74 dias de vida, sem ter tido condições de realizar transplante.

Imunoglobulinas:

Ig E - 120 KU/l (VR para idade: até 8,6)

Ig M - 187 mg/dl (VR: 10 a 87 mg/dl)

Ig A - 2mg/dl (VR: até 50 mg/dl)

Ig G - 374 mg/dl (VR: 190 a 780 mg/dl)

Hiper IgE e IgM.

Resultados do INR-3,37 TAP-35,7 TTPA—50

Resultado do fibrinogênio 78mg/dl

Número total de leucócitos: 23.785

Número total de linfócitos: 23.071

Contagem de linfócitos T-CD3+: 23.071 (97%)

Contagem de linfócitos T-CD4+: 19.020 (80%)

Contagem de linfócitos T-CD8+: 3.800 (16%)

Relação CD4:CD8 = 5:1

Hemograma:

Hb:7.2/ Hto:20.4/ Leu:55.300:

13NT/1B/12S/10Eos/1Baso/3Mon/73linf)

Plaquetas: 57.000

VHS:4 mm/hora

COMENTÁRIOS

As imunodeficiências primárias são enfermidades de origem genética não rastreadas atualmente na triagem neonatal, tratam-se doenças de prognóstico reservado, porém se diagnosticadas precocemente aumentam o tempo para realização de terapêutica adequada, o que eleva a possibilidade de obtenção de transplante de medula. Além do aspecto orgânico, de tratamento precoce, ressalta-se a questão familiar envolvida, uma vez que os pais ficam ansiosos e na maior parte das vezes não tem um diagnóstico claro até investigação pela genética devido a existência dos sinais de alerta para imunodeficiência.

Estima-se que a incidência de imunodeficiência primária seja de um caso em 2 mil nascidos vivos, ou seja, tão frequentes quanto doenças já incluídas na triagem neonatal de distúrbios metabólicos como fenilcetonúria (1/14.000) e hipotireoidismo (1/5.000).

Uma análise retrospectiva do caso permite uma reflexão sobre a necessidade de uma triagem neonatal ampliada para detecção precoce de imunodeficiência primária, permitindo tratamento com transplante de medula óssea e evitando sofrimento dos familiares, distanásia e frustrações médicas devido diagnóstico tardio, além de poupar gastos elevados e desnecessários para a família.

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

1. Kanegae M., Santos A., Cavalcanti M. C., Condino A. Triagem neonatal para deficiência combinada grave. Revista Brasileira de Alergia e Imunologia 2011. Artigo de revisão
2. Vaz M. N.; Pordeus V. . Visita à imunologia. Arquivo Brasileiro de Cardiologia. vol.85 no.5 São Paulo. Novembro 2005. Disponível em Scielo.
3. Moraes LSL, Takano O. A. Síndrome de Omenn: relato de caso. Rev. bras. alerg. imunopatologia. – Vol. 30, Nº 4, 2007.
4. Triagem neonatal de imunodeficiências primárias. Disponível em endereço eletrônico: <www.imunoped.org.br>