

A importância da inclusão da imunodeficiência combinada severa na triagem neonatal pública do Brasil**The importance of including severe combined immunodeficiency in public neonatal screening in Brazil**

DOI:10.34117/bjdv6n10-423

Recebimento dos originais:08/09/2020

Aceitação para publicação:20/10/2020

Ana Beatriz Dalla Déa Trombini

Graduanda em medicina

Instituição de atuação atual: UNAERP - Universidade de Ribeirão Preto

Endereço completo: Av. Costábile Romano, 2201, cep 14096-900 Ribeirão Preto-SP

E-mail: biadalladea@hotmail.com

Anna Julia Guiraldeli

Graduanda em medicina

Instituição de atuação atual: UNAERP - Universidade de Ribeirão Preto

Endereço completo: Av. Costábile Romano, 2201, cep 14096-900 Ribeirão Preto-SP

E-mail: anna.guiraldeli@hotmail.com

Lucas Gaspar Ribeiro

Mestre Profissional em Saúde da Família na Faculdade de Medicina de Botucatu(FMB/UNESP)

Instituição de atuação atual: UNAERP - Universidade de Ribeirão Preto

Endereço completo: Av. Costábile Romano, 2201, cep 14096-900 Ribeirão Preto-SP

E-mail: lucasgasparribeiro@gamil.com

RESUMO

Atualmente no Brasil, o teste para Imunodeficiência Combinada Severa não se encontra disponível gratuitamente na triagem neonatal, o que impede a realização da maioria dos diagnósticos e tratamentos precoces da doença. Objetiva-se nesse estudo analisar os possíveis benefícios da implantação em larga escala da Triagem Neonatal para Imunodeficiência Combinada Severa no Sistema Único de Saúde para os portadores dessas comorbidades que podem vir a ser fatais quando descobertas tardiamente.

Palavras-chave: Imunodeficiência Combinada Severa, Saúde Pública, Triagem Neonatal.

ABSTRACT

Currently in Brazil, the Severe Combined Immunodeficiency Test is not available free of charge in neonatal screening, which prevents most early diagnosis and treatment of the disease. The objective of this study is to analyze the possible benefits of large-scale neonatal screening for Severe Combined Immunodeficiency in the Single Health System for patients with these comorbidities, which can be fatal when discovered late.

Keywords: Severe Combined Immunodeficiency, Public Health, Neonatal Screening.

1 INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal custeada pelo Sistema Único de Saúde no Brasil começa em 1976 como exame para triar a fenilcetonúria, em 1980 é incluso o exame para Hipotireoidismo Congênito, e ao longo dos anos outras doenças também foram integradas, como Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Deficiência de Biotinidase e Hemoglobinopatias (SILVA MPC, et al., 2017).

No entanto, apesar da gama de possibilidades que esse teste oferece de forma gratuita, algumas doenças como a Imunodeficiência Severa Combinada (SCID) ainda não foram implementadas na lista de triagem neonatal pública (MEEHAN AC, et al., 2018).

As SCID são um grupo de doenças nas quais há anomalias em linfócitos B, T e Natural Killer (NK), sendo caracterizadas por uma ausência de resposta imunológica adaptativa celular e humoral (KANEGAE MPP, et al., 2016). Sem o diagnóstico da doença, as crianças doentes podem vir a óbito nos 2 primeiros anos de idade, já um diagnóstico precoce pode ser decisivo para um bom tratamento a partir do Transplante de Células-tronco Hematopoiéticas e para um ótimo prognóstico (KANEGAE MPP, et al., 2017).

2 MATERIAL E MÉTODOS

Revisão não sistemática de literatura baseada em artigos publicados entre 2015-2020. A base de dados consultada foi o *PubMed* e *Scielo*.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

No Brasil apesar de haver Triagem Neonatal para mais de trinta e oito patologias, somente seis dessas são oferecidas gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Portanto, há uma grande quantidade de doenças triadas, porém não gratuitas, como é o caso da Imunodeficiência Combinada Severa (SCID).

A Imunodeficiência Combinada Severa abrange mais de 10 distúrbios genéticos que são caracterizados por profundos defeitos na imunidade celular e na produção específica de anticorpos, apresentando produção baixa ou até mesmo ausente de linfócitos T funcionais. Estima-se que ocorra em 1/50.000 a 1/100.000 nascimentos. (MEEHAN AC, et al., 2018).

Em muitas cidades, principalmente nos Estados Unidos, a SCID foi incluída em grande escala na triagem neonatal e, dessa forma, a incidência de SCID que antes da inclusão era estimada em 1:100.000, após a inclusão se mostrou fantasiosa para a verdadeira incidência, de 1:58.000 (KANEGAE MPP, et al., 2017).

O principal motivo que demonstra a importância da inclusão do SCID no Teste do Pezinho gratuito do Brasil, além da elevada incidência, é a alta taxa de cura da doença com o diagnóstico

precoce feito a partir de quantificação de receptores de células T (TRECs), visto que há uma janela para essa detecção em seu período sem manifestações, já que essas crianças nascem assintomáticas e à medida que perdem os anticorpos maternos passam a ter sintomas.

Os pacientes com SCID acabam desenvolvendo graves infecções com risco de vida, têm prognóstico ruim e ficam mais vulneráveis por volta dos quatro meses de vida. Muitos testes demonstram que a taxa de cura é efetivamente maior quando o diagnóstico é feito precocemente.

4 CONCLUSÃO

Dessa forma, grande parte de estudos sobre a triagem para Imunodeficiência Combinada Severa coloca como questionamento a implementação dessa em larga escala, visto que é necessário analisar tanto no âmbito de custos quanto no âmbito de saúde pública em si.

No Brasil, para concretizar a ideia da inclusão do teste para SCID na triagem neonatal gratuita falta ainda realização de maiores pesquisas voltadas para especificidade do País, especialmente para analisar o custo benefício e o índice de incidência. Algumas pesquisas já foram realizadas e demonstraram incidência menor do que alguns outros países, o que poderia vir a indicar um diagnóstico incorreto da SCID, o que demonstra uma necessidade da realização de novos testes para comprovar a real incidência da doença no Brasil. Já em relação ao custo e o benefício, que foi comprovado como benéfico em outros países, não existem muitos estudos no Brasil.

Em suma, tendo em vista a discussão atual sobre a introdução de outras patologias na triagem neonatal gratuita no Brasil além das já triadas, é relevante que seja estudada a importância da introdução da Imunodeficiência Severa nessa, visto que, o diagnóstico precoce tem se mostrado benéfico ao tratamento em relação ao diagnóstico tardio em outros países onde há maior execução do teste e o custo seria favorável.

Ademais, a realização de novos estudos no Brasil poderia auxiliar na argumentação para implementação da Imunodeficiência Combinada Severa, o que seria importante para que as crianças acometidas pela doença tenham um melhor prognóstico.

REFERÊNCIAS

1. KANEGAE MPP, et al. Triagem neonatal de Imunodeficiências Graves Combinadas por meio de TRECs e KRECs: segundo estudo piloto no Brasil. Rev. paul. Pediatr., 2017; São Paulo, v.35, n.1, p.25-32.
2. KANEGAE MPP, et al. Triagem neonatal para imunodeficiência combinada grave no Brasil. J. Pediatr. (Rio J.), 2016; Porto Alegre, v. 92, n.4, p.374-380.
3. MEEHAN CA, et al. In time: importância e implicações globais da triagem neonatal para a Imunodeficiência Grave Combinada. Rev.