

Impacto da dosagem do KREC na triagem neonatal em Minas Gerais

Isabel Lages Ribeiro¹; Sara Fiorillo Rocha Resende¹; Mayara Bruna Reis Hortelan¹; Deborah Franco Lourenço¹; Cristian Eduardo Condack¹; Gabriela Assunção Goebel¹; Fernanda Gontijo Minafra¹; Luciana Araújo Oliveira Cunha¹

Introdução: Em 30 de janeiro de 2024, Minas Gerais implantou de forma universal a Triagem Neonatal (TN) para Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) e Agamaglobulinemia, incorporando a dosagem de TREC e KREC ao teste do pezinho. Este estudo descreve os diagnósticos obtidos a partir da dosagem de KREC nos primeiros 18 meses de funcionamento do programa. **Métodos:** Foram incluídos todos os recém-nascidos com KREC alterado entre 30/01/2024 e 31/07/2025. As amostras de sangue seco em papel filtro foram analisadas por PCR em tempo real, adotando-se ponto de corte de 137 cópias/100.000 células. Os casos alterados foram encaminhados a ambulatório especializado para imunofenotipagem de linfócitos, dosagem sérica de imunoglobulinas e, quando indicado, painel genético para confirmação diagnóstica. **Resultados:** No período, 99 recém-nascidos apresentaram alteração em TREC e/ou KREC, sendo 55 com KREC isoladamente alterado. Entre estes, cinco receberam diagnóstico de Agamaglobulinemia (três com mutação em BTK e dois em IGLL1), e quatro apresentavam síndrome de Down. Oito pacientes apresentaram alterações concomitantes de TREC e KREC; destes, dois foram diagnosticados com Leaky-SCID (LIG4, RAG2) e um com SCID clássico, que evoluiu a óbito antes da análise genética. Trinta e cinco crianças apresentaram imunofenotipagem e imunoglobulinas normais no seguimento e receberam alta. Oito casos permanecem em investigação. **Conclusão:** A inclusão da dosagem de KREC na TN permitiu identificar precocemente imunodeficiências humorais graves e síndromes associadas, possibilitando intervenção antes de manifestações clínicas. A maioria dos casos apresentou normalização dos exames ao longo do acompanhamento. A incidência estimada de Agamaglobulinemia ligada ao X foi de aproximadamente 1/100.000 nascidos vivos, valor superior ao descrito na literatura (1/200.000–1/250.000), reforçando a relevância desta triagem para a saúde pública.

1. Universidade Federal de Minas Gerais - Belo Horizonte - MG - Brasil.

* Trabalho finalista do Prêmio de Incentivo à Pesquisa - Imunologia.

Imunodeficiência Comum Variável e imunodesregulação: impacto clínico e prognóstico

Isabela Ribeiro Ferraz dos Santos¹; Stéphanie Kim Azevedo de Almeida¹;
Myrthes Toledo Barros¹; Cristina Maria Kokron¹; Ana Karolina Barreto Berseli Marinho¹;
Octávio Grecco¹; Guacira Franco¹; Rosana Camara Agondi¹;
Jorge Kalil¹; Fabiana Mascarenhas Souza Lima¹

Introdução: A Imunodeficiência Comum Variável (ICV) é o erro inato da imunidade mais comum em adultos. É uma doença de amplo espectro clínico, associada à deficiência na produção de anticorpos com ausência de resposta vacinal. Em cerca de 50% dos casos, os pacientes evoluem com imunodesregulação, como linfoproliferação (linfadenopatia), autoimunidade e neoplasias. Este estudo tem o objetivo de avaliar impacto clínico e prognóstico nos pacientes com fenótipo de imunodesregulação.

Métodos: Estudo retrospectivo de 1987 a 2024 em pacientes a partir de 18 anos com ICV. Foram coletados dados clínicos, laboratoriais e de imagem, considerando linfadenopatia difusa (LD) mantida por 6 meses. A análise estatística através do teste exato de Fisher considerou significativo $p < 0,05$. **Resultados:** Foram incluídos 113 pacientes com prevalência de 56,6% para sexo feminino. A média de idade de início da LD foi de 37 anos e o intervalo médio entre início de sintomas da ICV e LD foi de 22 anos. Esta condição foi prevalente em 52,2%, com predomínio para localização abdominal e torácica, e mais de uma cadeia de linfonodos foi acometida em 54%. A taxa de mortalidade foi de 30% neste grupo ($p < 0,05$) e de 20% naqueles sem LD. A curva de Kaplan-Meier mostrou tendência à menor sobrevida naqueles com LD, embora sem significância estatística ($p = 0,06$). Esplenomegalia isolada (EI) foi observada em 39%, púrpura trombocitopênica imune (PTI) em 9,7% e linfoma não Hodgking (LNH) em 5,3%. Todas essas manifestações associaram-se significativamente com a mortalidade. A PTI foi a única com associação significativa com linfoma. **Conclusão:** A LD tem alta prevalência nos pacientes com ICV e surge, em média, aos 37 anos. Os pacientes com sinais de imunodesregulação, como LD, EI, PTI e LNH apresentaram maior mortalidade e PTI é um fator de risco significativo para LNH. Estes achados subsidiam o rastreamento com exames de imagem periódicos, principalmente abdominal e torácico, para diagnóstico e intervenção precoce.

1. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - São Paulo - SP - Brasil.

* Trabalho finalista do Prêmio de Incentivo à Pesquisa - Imunologia.

O papel do imunologista no novo paradigma das terapias com CAR-T e anticorpos biespecíficos

Leonardo Mendes da Silva¹; Paula Pozzolo Ogeda¹; Bruno William Lopes de Almeida¹;
Lucas Caetano Oliveira Gois¹; Ivanilton Souza Reis¹; Sílvia Naomi Eto¹;
Rafaela Rola Leite Guimaraes¹; Mariana Gouveia Pereira Pimentel¹;
Dirceu Solé¹; Carolina Aranda¹

Introdução: Terapias com células CAR-T (receptores de antígeno quimérico) envolvem a modificação genética de linfócitos T para reconhecer e eliminar células tumorais que expressam antígenos dos linfócitos B. Paralelamente, anticorpos biespecíficos, como o teclistamabe, ligam-se simultaneamente a dois antígenos distintos, direcionando a resposta imune contra células malignas, especialmente em linfomas e mieloma múltiplo. Este estudo avaliou o perfil imunológico e manejo de pacientes submetidos a essas terapias. **Métodos:** Estudo prospectivo de 12 meses em que o setor de Imunologia avaliou pacientes tratados com CAR-T para linfoma refratário e teclistamabe para mieloma múltiplo. As avaliações imunológicas foram realizadas antes do início e a cada três meses após a terapia. **Resultados:** Foram incluídos 28 pacientes: 8 no grupo CAR-T e 20 com mieloma múltiplo. Todos os pacientes CAR-T apresentavam IgG < 400 mg/dL antes da terapia e histórico de auto-transplante. No grupo mieloma, 18 pacientes tinham IgG > 1500 mg/dL na avaliação inicial. Durante o seguimento, todos desenvolveram infecções respiratórias associadas à queda da IgG para níveis < 400 mg/dL, indicando a necessidade de reposição com imunoglobulina humana. As doses variaram entre 400 e 650 mg/kg, e, após três meses, os níveis médios de IgG elevaram-se para cerca de 800 mg/dL, correlacionando-se com redução substancial das infecções. **Conclusão:** No cenário das terapias inovadoras com CAR-T e anticorpos biespecíficos, a atuação do imunologista é essencial para monitorar e manejar complicações imunológicas, especialmente hipogamaglobulinemia secundária. A reposição adequada de imunoglobulina humana, baseada em avaliações periódicas, promove melhora significativa da qualidade de vida e redução das infecções. A integração multidisciplinar entre imunologia e demais especialidades é vital para otimizar resultados terapêuticos e garantir cuidado seguro e individualizado.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

* Trabalho finalista do Prêmio de Incentivo à Pesquisa - Imunologia.

Potencial da globulina calculada como ferramenta de triagem clínica: uma análise de desfechos em amostra de 50.000 pacientes

Andre Luiz Oliveira Feodrippe¹; Ana Claudia Guersoni²;
Maria Cristina Fortunato²; Cristina Maria Kokron³

Introdução: A globulina calculada é um parâmetro laboratorial obtido a partir da subtração dos valores encontrados de proteínas totais e albumina, exames pedidos rotineiramente para avaliação do estado nutricional e função hepática. Inicialmente vista no País de Gales, a quantificação da globulina calculada parece ser promissora como estratégia de triagem para hipogamaglobulinemia, definida como redução dos níveis de imunoglobulina G. Um exame de triagem precisa ter características como a capacidade de identificação da doença antes do início de manifestações clínicas. Apesar habitualmente solicitado, ainda não existem trabalhos relacionando níveis de globulina calculada com desfechos clínicos. **Metodologia:** Estudo longitudinal, retrospectivo, com análise da primeira dosagem de globulina calculada de pacientes brasileiros acima de 1 ano de idade, de janeiro de 2018 a dezembro de 2023, com análise de odds ratio (OR) de desfechos como internação hospitalar, internação em UTI e morte. Foram excluídos pacientes HIV positivos e pacientes com hipoalbuminemia. **Resultados:** Após aplicação dos critérios de exclusão, foram identificados 50.539 pacientes, sendo 29.299 mulheres e 21.240 homens. Para óbitos, em vista da menor ocorrência de eventos em faixas etárias mais jovens, foi visto predominantemente aumento do OR em homens adultos com globulina calculada abaixo de 2,0 g/dL e de mulheres com globulina calculada abaixo de 2,1 g/dL – níveis maiores que os intervalos de referência atualmente utilizados. Quanto a internação hospitalar, observou-se maior OR em todas as faixas etárias, exceto meninos de 15-17 anos. Internações em UTI seguiram mesmo padrão nas faixas etárias entre 1-7 anos e >18 anos tanto para homens quanto para mulheres. O intervalo de confiança foi de 95%. **Conclusões:** A globulina calculada pode ser considerada preditor de pior prognóstico clínico para desfechos como óbito, internação e internação em UTI, mesmo em níveis dentro dos atuais intervalos de referência.

1. Universidade de São Paulo - São Paulo - SP - Brasil.

2. CSL Behring - São Paulo - SP - Brasil.

3. Universidade de São Paulo/ Hospital Israelita Albert Einstein - São Paulo - SP - Brasil.

* Trabalho finalista do Prêmio de Incentivo à Pesquisa - Imunologia.