



UNICAMP

Centro de Investigação em Pediatria (CIPED)
Faculdade de Ciências Médicas (FCM) - UNICAMP
Rua Tessália Vieira de Camargo 126, Cidade Universitária Zeferino Vaz
CEP 13083-887 Campinas-SP
TEL 55-19- 3521-8989 - FAX 55-19-3521-8972
agama.unicamp@gmail.com

Protocolo de investigação de agamaglobulinemia ligada ao X (XLA)

Responsável: Maria Marluce dos Santos Vilela

agama.unicamp@gmail.com

Pacientes com agamaglobulinemia se apresentam com infecções bacterianas precoces (abaixo de 2 anos de idade), graves hipogamaglobulinemia e redução acentuada de células B. XLA, doença genética de herança recessiva ligada ao cromossomo X corresponde a 85% dos pacientes com agamaglobulinemia e tem como causa as mutações no gene da proteína tirosina quinase de Bruton (Btk). Os 15% restantes dos pacientes com agamaglobulinemia podem ter mutações nos genes da cadeia pesada μ , $Ig\alpha$, $Ig\beta$, cadeia leve $\lambda 5$, proteína ligadora da célula B-BLNK, além de mutações desconhecidas.

O diagnóstico de XLA está fundamentado principalmente nos seguintes critérios:

- Ser do gênero masculino
- História familiar para imunodeficiência caracterizada por infecções de repetição ou óbitos precoces nos tios e/ou primos maternos
- Infecção de repetição (sinusites, pneumonias, otites) por bactérias encapsuladas (*Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus*) ou infecção sistêmica grave, ou ainda infecção crônica por *Enterovirus* no SNC (Echovírus, Poliovírus, Coxsackvirus) que se manifesta como meningoencefalite.
- Manifestação no trato gastrointestinal de doença inflamatória intestinal e hepatite autoimune.
- Outras manifestações: neutropenia em 25% dos casos, dermatomiosite e artrite.

Procedimentos

Etapa 1 – Identificação e encaminhamento do Paciente

Enviar por email o formulário de encaminhamento do paciente (Anexo) preenchido, com todos os resultados de exames realizados.

Aguardar confirmação e agendamento por email para envio das amostras de sangue.

Etapa 2 – Encaminhamento de Amostras de Sangue para Exames Laboratoriais

Coletar do paciente:

- 2 ml de sangue em tubo com **EDTA** para imunofenotipagem e hemograma.
- 15 ml de sangue com **heparina** para dosagem de Btk

Coletar da mãe do paciente:

- 15 ml de sangue com **heparina** para dosagem de Btk
- Serão aceitas amostras que forem entregues nos volumes e tubos solicitados.
- Identificar os tubos com caneta própria para escrita em tubos, que seja resistente à água.
- As amostras devem ser acondicionadas em temperatura ambiente.
- **Anexar cópia dos documentos abaixo**, do paciente e da mãe do paciente:
 - RG ou certidão de nascimento
 - Comprovante de residência
 - Cartão do SUS (se tiver)
 - CPF (se tiver)

Aguardar os resultados dessa etapa para envio de amostras de sangue para diagnóstico molecular de XLA

Etapa 3 – Encaminhamento de Amostras de Sangue para Diagnóstico Molecular de XLA

- Coletar do paciente e da mãe do paciente:

- 15 ml em **heparina** para extração de RNA
- 3 ml com **EDTA** para extração de DNA
- Serão aceitas amostras que forem entregues nos volumes e tubos solicitados.

- Identificar os tubos com caneta própria para escrita em tubos, que seja resistente à água.
- As amostras devem ser acondicionadas em temperatura ambiente.

ANEXO

Formulário de Encaminhamento de Pacientes

Identificação do paciente:

Nome: _____

Data de nascimento: ____/____/____

Gênero: () F () M

Cidade de Procedência: _____

Telefone para contato:

Identificação da mãe do paciente:

Nome: _____

Data de nascimento: ____/____/____

Local de acompanhamento do paciente:

Hospital: _____

Endereço:

Médico:

Telefone para contato:

Dados Clínicos:

Idade de início dos sintomas: _____

Antecedentes familiares de imunodeficiência? () Não () Sim. Se sim, especifique o grau de parentesco e os sintomas:

O paciente faz uso de gamaglobulina endovenosa (GGEV)? () Não () Sim. Se sim, especifique desde quando e a dose atual:

Qual foi o resultado do uso de gamaglobulina endovenosa?

Por favor, transcrever os resultados de exames antes e após iniciar uso de gamaglobulina endovenosa, além do último exame que tenha disponível.

1- Dosagem de Imunoglobulinas

	Antes iniciar uso de GGEV	Após iniciar uso de GGEV	Exame mais recente
--	---------------------------	--------------------------	--------------------

Data do exame			
IgA			
IgM			
IgG			
IgE			

2- Imunofenotipagem

	Antes iniciar uso de GGEV	Após iniciar uso de GGEV	Exame mais recente
Data do exame			
CD3			
CD3/CD4			
CD3/CD8			
CD19			
CD20			
CD3-CD16+CD56+			

3- Hemograma

	Antes iniciar uso de GGEV	Após iniciar uso de GGEV	Exame mais recente
Data do exame			
Leucócitos (WBC)			
Glóbulos vermelhos (RBC)			
Hemoglobina (HGB)			
Hematócrito (HCT)			
Volume corpuscular médio (VCM)			
Hemoglobina corpuscular média (HCM)			
Concentração de Hemoglobina corpuscular média (CHCM)			

<i>Red Cell Distribution Width</i> (RDW)			
Plaquetas			
Volume plaquetário médio (MPV)			
<i>Platelet Distribution Width</i> (PDW)			
Segmentados			
Linfócitos			
Monócitos			
Eosinófilos			
Basófilos			

Favor anexar outros exames que considerar relevante.