



B0175

**DIAGNÓSTICO DE AGAMAGLOBULINEMIA LIGADA AO X POR CITOMETRIA DE FLUXO**

Beatriz de Faria Carniel (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Maria Marluce dos Santos Vilela (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Agamaglobulinemia ligada ao X (XLA) é uma deficiência genética recessiva causada por uma mutação no gene da tirosina kinase de Bruton (Btk). Essa enzima tem como principal função a maturação do linfócito B e, possuindo essa deficiência, o indivíduo não possui células B maduras no sistema circulatório ou nos órgãos linfóides secundários e, portanto, existe uma menor concentração ou total ausência de imunoglobulinas em seu sangue. A Btk é uma enzima citoplasmática da família das Tec kinases e está presente em todas as células, exceto linfócitos T. O indivíduo que possui essa imunodeficiência normalmente é diagnosticado entre seis e nove meses de idade, fica sujeito a infecções de repetição e, por isso, é tratado com injeções mensais de  $\gamma$ -globulina. O presente trabalho propõe a análise por citometria de fluxo de pacientes com hipogamaglobulinemia (redução dos níveis de pelo menos três classes de imunoglobulinas) para identificar os portadores da XLA.

Agamaglobulinemia ligada ao X - BTK - XLA