

## Fotofobia e eritema ocular: uma nova apresentação da displasia imuno-óssea de Schimke (SIOD). Relato de caso

Maria F. Abalem<sup>1</sup>, Nilson Becker<sup>2</sup>, Natasha R. Ferraroni<sup>3</sup>, Anete S. Grumach<sup>4</sup>

**Introdução:** A displasia imuno-óssea de Schimke é uma doença autossômica recessiva multissistêmica com uma incidência estimada de 1:1.000.000 a 1:3.000.000. Caracteriza-se por déficit de crescimento (identificada in útero nos pacientes na forma grave), displasia espôndilo epifisária, lordose, baixa estatura desproporcional, dismorfismo facial, microcefalia e distúrbios cognitivos. Podem ocorrer máculas hiperpigmentadas na pele e glomeruloesclerose. Na imunidade, observa-se prejuízo da célula T, podendo manifestar-se como imunodeficiência combinada grave. **Relato de caso:** Menino de 22 meses de idade, primeiro filho de casal não consanguíneo, encaminhado para avaliação devido à fotofobia acentuada desde o nascimento e retardo do crescimento. Nasceu de parto cesáreo, após 32 6/7 semanas de gestação, por diminuição do líquido amniótico, com 1560 g e 38 cm. Permaneceu na UTI por 24 dias, tendo alta com 2040 g e 42 cm. Evoluiu com retardo do crescimento após um ano de idade, sem evidência de alterações hormonais. Houve persistência do quadro ocular com intensa fotofobia, eritema da conjuntiva bulbar e tarsal, associado a alongamento dos cílios, sugestivo de conjuntivite alérgica. Considerando o quadro ocular atípico para idade, aliado ao retardo do crescimento, foi solicitado EXOMA. Identificou-se homozigose em SMARCAL1 c.863-2A>G, compatível com o diagnóstico de SIOD. Realizada a avaliação imunológica que verificou linfopenia 1420 céls/mm<sup>3</sup>; IgM=78 mg/dL (p25), IgG 596 (p10-50), IgA 39 (p25-50); CD19: 41,7%; CD3: 346 (< p10), CD4:167 (< p10), CD8:173 (< p10), CD8+45RO+ 33 (63-390), CD8+CD4RA+ 140 (270,2-1062,4). **Discussão:** A SIOD é uma doença rara, com quadro imunológico grave, evolutivo que resulta em glomeruloesclerose segmentar e focal córtico-resistente evoluindo para doença renal terminal. A conjuntivite alérgica grave e precoce associada ao déficit de crescimento representou um sinal de alerta para a investigação imunológica.

1. Oftalmologia HC - Faculdade de Medicina da USP - São Paulo, SP, Brasil.
2. Pediatria - UniNOVE - São Paulo, SP, Brasil.
3. Clínica Ferraroni - Brasília, DF, Brasil.
4. Imunologia Clínica - Faculdade de Medicina do ABC - São Paulo, SP, Brasil.



## Impacto substancial da pandemia de COVID-19 no diagnóstico de pacientes com AIDS em Alagoas

Árlei Rodrigues Gama<sup>1</sup>, Beatriz Ferreira Couto<sup>1</sup>, Flávia Menezes Almeida<sup>1</sup>,  
Aline Dalarme Gomes Galvão<sup>1</sup>, Sara Maria Da Cruz Lima<sup>1</sup>, Gabriela Almeida Brálio<sup>1</sup>

**Objetivo:** Avaliar o impacto da pandemia de COVID-19 na quantificação de pacientes diagnosticados com AIDS entre os anos de 2017 a 2021 em Alagoas. **Métodos:** Trata-se de um estudo de coorte, com abordagem quantitativa e observacional, realizado por meio da análise de informações coletadas do Sistema de Informação e Agravos de Notificação (SINAN), disponíveis na plataforma do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), para a avaliação epidemiológica de casos incidentes de AIDS no período de 2017 a 2021 no estado de Alagoas. Foram coletadas informações de acordo com a filtragem por faixa etária, sexo, etnia, escolaridade, ano de diagnóstico e ano de notificação, município de residência e a categoria de exposição hierarquizada: homossexual, bissexual, heterossexual, hemofílico, transfusão, acidente com material biológico e transmissão vertical. **Resultados:** Durante o período analisado foram notificados 1917 novos casos de AIDS no estado, sendo esses números distribuídos dessa forma: 2017, 442 novas notificações; 2018, 445; 2019, 347; 2020; 334, 2021, 349. O ano de 2020 apresentou uma diminuição de 18,76% em relação à média de notificação anual dos 3 últimos anos. Em 2021, apesar do aumento em relação ao ano anterior, houve um decréscimo substancial de 15,15% de novos casos em comparação a média anual dos anos de 2017, 2018 e 2019. A faixa etária mais acometida foi a de 25-29 anos, totalizando 14,60% dos casos. Em relação à categoria de exposição, os relacionamentos heterossexuais dominaram com 43,18% das formas de contaminação. **Conclusão:** O impacto da pandemia de COVID-19 foi significativo no diagnóstico da AIDS. Restrições de mobilidade, interrupção de serviços de saúde e redirecionamento de recursos resultaram em quedas na realização de testes de HIV e não acesso aos serviços de prevenção e tratamento no estado de Alagoas. Isso levou a atrasos nos diagnósticos, aumentando o risco de transmissão e do desenvolvimento natural da doença.

1. Universidade Federal de Sergipe, Campus Lagarto - Lagarto, SE, Brasil.

## Síndrome de fosfoinosítídeo 3-quinase-delta ativada – Mutaç o PIK3CD e rea o   BCG

Cecilia Olivera Robalino<sup>1</sup>, Shirley Yajaira Cerinza Vila<sup>1</sup>,  
Maine Bardou<sup>1</sup>, Marina Henriques Teixeira<sup>1</sup>, Anete Sevciovic Grumach<sup>1</sup>

**Introdu o:** A s ndrome PI3 quinase delta ativada (APDS)   um erro inato da imunidade (EII), com heran a autoss mica dominante, de in cio na inf ncia. S o identificadas muta oes heterozig ticas de ganho de fun o (GOF) em PIK3C, que codifica a subunidade catal tica p110d do fosfoinos t deo 3-quinase d (PIK3Kd), resultando em desregula o imunol gica. Embora tenham sido relatados mais de 285 casos, as apresenta oes cl nicas podem variar de infec oes graves e/ou linfoprolifera o em faixa et ria precoce a um paciente adulto assintom tico. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, parto ces rea por pr -ecl mpsia, a termo, sem consanguinidade dos pais. Recebeu BCG e foi hospitalizado com um m s de vida por rea o vacinal, febre e bicitopenia (Hb: 5.6g/dl, plaquetas:38000/mm<sup>3</sup>). Com 1 ano e 21 dias de vida apresentou febre persistente, hepatoesplenomegalia, linfonomegalia cervical importante e persist ncia de bicitopenia. Em nova internaa o foi diagnosticado com infec o grave por Epstein-Barr v rus e Citomegalovirus e ap s alta, encaminhado para avalia o imunol gica. Posteriormente, desenvolveu amigdalites de repeti o com les o ulcero necr tica, otites m dias agudas supuradas (3); diarreia aguda com desidrata o grave; colite por *Clostridium difficile* e m ltiplas imagens nodulares espl nicas. Os exames imunol gicos mostraram: IgA = 1,7 mg/dL (p < 3 ), IgG= 1077 mg/dL, IgM = 183 mg/dL, CD19 = 574/uL, TCD3 = 1417/uL, TCD4 = 307/uL, NK= 690/uL, DHL = 285 U/L, VHS = 110 mm/h, glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) = 2,8 U/gHb. Realizado genoma, evidenciando a muta o heterozig tica no gene *PIK3CD* (c.3061G>A), confirmando o diagn stico de s ndrome PI3 quinase ativada (APDS). **Conclus o:** A apresenta o cl nica deste paciente sugeriu a pesquisa do erro inato da imunidade, entretanto, o estudo gen tico-molecular foi necess rio para o diagn stico. O uso de inibidores seletivos de PI3Kd pode ser indicado em casos como deste paciente.

1. Faculdade de Medicina Humana do ABC - Santo Andr , SP, Brasil.

## Variantes no gene *PRF1* e diversidade de espectro clínico – Relato de dois irmãos

Daiane Andrion Venturin<sup>1</sup>, Maria Carolina Guimaraes Albertini<sup>1</sup>,  
Larissa Lima Henriques<sup>1</sup>, Samara Vilela da Mata Nunes<sup>1</sup>, Ana Carolina Taveira Engler Raiz Coelho<sup>1</sup>,  
Marcos Tadeu Nolasco da Silva<sup>1</sup>, Adriana Gut Lopes Ricetto<sup>1</sup>, Maria Marluce dos Santos Vilela<sup>1</sup>,  
Fernando Guimaraes<sup>1</sup>, Paulo Cesar Martins Alves<sup>1</sup>

**Introdução:** As células *natural killer* (NK) atuam na imunidade inata com liberação de grânulos citotóxicos. Tal mecanismo permite a eliminação de células infectadas e tumorais. Variantes no gene da perforina podem reduzir a funcionalidade das células NK. **Relato de casos: Caso 1:** Lactente masculino, a partir dos 3 meses de idade com febre recorrente, esplenomegalia e pancitopenias. Pais não consanguíneos. Mielograma normal, imunofenotipagem T+B-NK+. Aos 5 meses, com quadro sugestivo de encefalomielite disseminada aguda (ADEM), indicada imunossupressão com prednisolona e sirolimus. Na evolução preencheu critérios para linfocitose hemofagocítica (HLH), por febre, citopenias, esplenomegalia, triglicérides elevados, fibrinogênio baixo e ferritina elevada. Evoluiu com sequelas neurológicas. Sequenciamento de exoma detectou duas variantes em heterozigose composta no gene *PRF1*, uma patogênica e outra de significado incerto, e variante de significado incerto em *CASP10*. Faleceu com 18 meses por sepse. **Caso 2:** Pré-escolar masculino, 3 anos e 10 meses, em acompanhamento devido à história do irmão (caso 1). Sequenciamento de exoma detectou também variantes em *PRF1* (patogênica) e *CASP10* (significado incerto), ambas em heterozigose. Na evolução, apresentou episódios únicos de gastroenterite infecciosa, dengue e pneumonia, sem complicações. Avaliação imunológica básica normal. Imunofenotipagem T+B+NK+. Ensaio funcional de NK com redução de atividade citotóxica, expressão de perforina e CD107A em linfócitos do paciente e de seu pai. Atualmente com desenvolvimento adequado, sem infecções graves, em acompanhamento ambulatorial. **Discussão:** As alterações funcionais na atividade de NK do paciente e do pai geram preocupação, devido ao histórico de HLH. Destaca-se a presença de tais alterações em heterozigose, em uma síndrome de herança autossômica recessiva. Ressaltamos a importância do acompanhamento desses pacientes para o planejamento de intervenções oportunas.

1. HC UNICAMP - Campinas, SP, Brasil.

## Existem alterações numéricas de linfócitos B e das imunoglobulinas em adultos cardiopatas que necessitaram de timectomia?

Debora Linhares Rodrigues<sup>1</sup>, José Roberto Mendes Pegler<sup>1</sup>,  
Emily Oliveira Silva<sup>2</sup>, Patricia Palmeira Daenekas Jorge<sup>2</sup>,  
Andréia Cristiane Rangel Santos<sup>2</sup>, Thais Costa Lima Moura<sup>1</sup>, Beni Morgenstern<sup>1</sup>,  
Mayra Barros Dorna<sup>1</sup>, Ana Paula Beltran Moschione Castro<sup>1</sup>, Antonio Carlos Pastorino<sup>1</sup>

**Introdução:** O timo é um órgão linfoide primário fundamental para o desenvolvimento de linfócitos T, e auxilia a produção de anticorpos pelos linfócitos B. Pacientes com cardiopatia congênita usualmente realizam timectomia parcial ou total quando realizam correção cirúrgica. O objetivo deste estudo foi avaliar o número dos linfócitos B nos pacientes cardiopatas timectomizados. **Metodologia:** Convocamos 18 pacientes adultos cardiopatas congênitos (transposição de grandes vasos e dupla via de saída do VD) que realizaram cirurgia nos primeiros meses de vida (T) e 18 pacientes adultos saudáveis (C). Analisamos os níveis séricos de imunoglobulinas e imunofenotipagem de linfócitos B (CD 19). Os valores dos dois grupos são apresentados em média ( $\pm$ DP) ou mediana (interquartil [IQ]) e foram comparados com o uso do teste *t* de Student e/ou teste de Mann-Whitney. **Resultados:** A média de idade do grupo T (66% M) foi 29 anos e a média de idade na cirurgia foi de 2 meses. No grupo C (61% M) a média de idade foi 29 anos. As médias/medianas dos níveis de Imunoglobulina (mg/dL) foram: IgG = 1291 ( $\pm$  24) (T) e 1282 ( $\pm$ 280) (C) ( $p = 0,92$ ), IgA = 226 ( $\pm$ 101) (T) e 224 ( $\pm$ 68) (C) ( $p = 0,94$ ), IgM = 111 [IQ 85-164] (T) e 81 [IQ 61-126] (C) ( $p = 0,10$ ), e IgE (UI/mL) = 61 [IQ 28-131] (T) e 28 [IQ 16-114] (C) ( $p = 0,25$ ). Os linfócitos totais foram: 1890/mm<sup>3</sup> ( $\pm$ 467) (T) e 2242/mm<sup>3</sup> ( $\pm$ 450) (C) ( $p = 0,027$ ). Os valores da imunofenotipagem de linfócitos B (células/uL) foram: total (CD19+) 259 ( $\pm$ 111) (T) e 271 ( $\pm$ 108) (C) ( $p = 0,73$ ); LB naive (CD19+CD27-) 184 ( $\pm$ 77) (T) e 187 ( $\pm$ 76) (C) ( $p = 0,89$ ); LB memória (CD19+CD27+) 74 ( $\pm$ 39) (T) e 84 ( $\pm$ 43) (C) ( $p = 0,51$ ), não havendo diferença estatística entre os grupos em relação aos linfócitos B. **Conclusão:** Apesar de relatos na literatura demonstrarem alterações no compartimento do linfócito T nos pacientes cardiopatas timectomizados, não houve diferença no perfil de linfócitos B e imunoglobulinas nestes pacientes em comparação com adultos saudáveis.

1. Instituto da Criança - Unidade de Alergia e Imunologia - USP/SP - São Paulo, SP, Brasil.

2. Instituto da Criança - USP/SP - São Paulo, SP, Brasil.

## Imunodeficiência combinada grave: relato de caso

Diego Ferreira Leis<sup>1</sup>, Sarah Barroso Passos<sup>1</sup>, Carolina Rocha Zalewska Simões<sup>1</sup>,  
Maria da Conceição Santos Menezes<sup>1</sup>, Patrícia Cristina Loureiro Dionigi<sup>1</sup>,  
Luís Fernando Bacarini Leite<sup>1</sup>, Wilma Carvalho Neves Forte<sup>1</sup>

**Justificativa:** A imunodeficiência combinada grave (SCID) é um Erro Inato da Imunidade (EII) em que há diminuição de linfócitos T, podendo acometer células B e NK. **Relato do caso:** O presente estudo relata caso de criança com diagnóstico de SCID aos três meses de idade. A paciente é uma criança do sexo feminino, com triagem neonatal não ampliada de resultado normal. Apresentava história de lesões em pálpebras desde os 20 dias de vida. As lesões evoluíram para descamação e crostas em face e tronco. Desde os 20 dias apresentou várias infecções bacterianas, necessitando de internações. Aos três meses, durante internação em UTI de hospital universitário, evoluiu com sepse e instabilidade hemodinâmica, recebendo escalonamento de antibióticos e drogas vasoativas. Foi feita então hipótese de EII e solicitados exames que se mostraram normais para a faixa etária - IgA, IgM, IgE, NBT, células NK, C3, C4, CH50; diminuídos para - IgG, CD19, CD3, CD4 e CD8. Foram então solicitados CD19 e CD3 naíves, mostrando valores diminuídos. Após a observação da diminuição de T e B naíves recebeu diagnóstico de SCID, iniciando-se profilaxia com sulfametoxazol/trimetoprim, itraconazol e reposição de imunoglobulina humana. A análise de compatibilidade HLA entre criança, pai/mãe mostrou compatibilidade entre pai e criança. Foi então programado transplante de células-tronco para o momento em que fosse erradicado o processo a infeccioso. Entretanto, a paciente apresentou pouca resposta ao tratamento para sepse, além de diversas instabilidades hemodinâmicas, evoluindo para óbito aos sete meses de vida. **Conclusão:** O diagnóstico de SCID da paciente só foi feito aos três meses, com presença de infecção e após observação de T e B naíves diminuídos, ou seja, oriundos da criança. Para bom prognóstico de SCID é fundamental o diagnóstico precoce deste EII e transplante de células-tronco o mais precoce possível. O presente relato mostra a necessidade da triagem neonatal ampliada para todos os recém-nascidos.

1. Santa Casa de Misericórdia de São Paulo - São Paulo, SP, Brasil.

## Deficiência de glicose-6-fosfato-desidrogenase (G6PD) como diagnóstico diferencial de doença granulomatosa crônica: um relato de caso

Renata Gomes Oliveira<sup>1</sup>, Gabriela Chiquete<sup>1</sup>, Gabriella Lopes Rezende<sup>1</sup>, Soraya Regina Abu Jamra<sup>1</sup>, Persio Roxo-Júnior<sup>1</sup>, Laura Cardoso Brentini<sup>1</sup>, Ana Claudia Rossini Clementino<sup>1</sup>, Laís Fukuda Cuoghi<sup>1</sup>, Nathália Ventura Stefli<sup>1</sup>, Stéphanie Zago Geraldino<sup>1</sup>

**Introdução:** A glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima limitante da via das pentoses que modula a homeostase celular por meio da regeneração do NADPH. Células deficientes em G6PD têm capacidade reduzida de induzir a resposta imune inata, aumentando a suscetibilidade do hospedeiro a infecções. **Relato de caso:** Menino, cinco meses, pré-termo tardio, pré-natal adequado. Apresentou icterícia com necessidade de fototerapia, hipoglicemia e sepse neonatal precoce. Teste de triagem neonatal básico sem alterações. Aos dois meses de vida, apresentou síndrome respiratória aguda grave, com necessidade de intubação, evoluindo com pneumonia bacteriana, lesão renal aguda, sepse associada a cateter e hipertensão arterial. Aos cinco meses de vida apresentou pneumonia, tratada por dez dias ambulatorialmente. Antecedentes familiares: pais hígidos; irmão de três anos com deficiência de G6PD, sem manifestações clínicas; mãe teve duas perdas gestacionais, com cinco e 13 semanas. Vacinação em dia até terceiro mês, sem reações graves. Exame físico: presença de diversas lesões pustulosas em membros inferiores, região inguinal, pescoço e nuca, sem outros achados. Prescrita mupirocina tópica por dez dias. Retornou dois meses após com piora nas lesões de pele, disseminadas, com necessidade de tratamento sistêmico por 14 dias. Exames laboratoriais: hemograma: HB 10,3 HT 33 leucócitos 4300 (segmentados 2800/eosinófilos 0/linfócitos 1300) plaquetas 407.000; dosagem de imunoglobulinas: IgG 605, IgM 99, IgA 38, IgE total 493; teste do NBT 44% (controle: 81%); geração de ROS normal (método: oxidação sonda CM-H<sub>2</sub>DCFDA); teste qualitativo de G6PD deficiente. **Discussão:** A deficiência de G6PD é um diagnóstico diferencial da doença granulomatosa crônica, geralmente cursando com quadro mais brande e testes funcionais de fagócitos normais. Apresenta herança recessiva, ligada ao X, ressaltando a importância da história familiar para o diagnóstico e tratamento.

1. Divisão de Alergia e Imunologia Pediátrica, FMRP-USP - Ribeirão Preto, SP, Brasil.

## Transplante de células-tronco hematopoiéticas para defeitos combinados de células T e B associados a manifestações sindrômicas: uma solução definitiva sempre?

Gabriela Diogo<sup>1</sup>, Isabela Teixeira<sup>1</sup>, Luiza Furtado<sup>1</sup>, Yasmin Peres<sup>1</sup>, Laura Santos<sup>1</sup>, Evandro Prado<sup>1</sup>, Maria Fernanda Melo Motta<sup>1</sup>, Ekaterini Goudouris<sup>1</sup>, Fernanda Pinto Mariz<sup>1</sup>, Camila Lira<sup>1</sup>

**Introdução:** Síndrome de *LIG4* é uma condição clínica rara, autossômica recessiva, que se apresenta com microcefalia, retardo no crescimento, dismorfismos faciais, imunodeficiência, pancitopenia e predisposição a malignidade. **Relato de caso:** Menina, 7 anos, iniciou aos 2 anos de idade com pneumonias graves de repetição, com necessidade de internação em CTI, além de baixa estatura. Apresentava agamaglobulinemia e linfopenia B, tendo iniciado reposição de imunoglobulina humana (Ig), logo após a internação, com bom controle dos quadros infecciosos. Evoluiu, em pouco mais de dois anos, com linfopenia T e NK normal. Não apresentava infecções características de defeito celular. Foi feito o diagnóstico de imunodeficiência combinada de células T e B: T-B-NK+. O sequenciamento completo do exoma evidenciou mutações em heterozigose (provavelmente) composta no gene *LIG4*: uma delas patogênica e outra VUS. Evoluiu com pancitopenia sem repercussões clínicas enquanto aguardava transplante de medula óssea (TMO), que foi realizado em setembro de 2022 (6 anos de idade). TMO foi bem-sucedido, sem intercorrências relevantes, e a paciente foi liberada em +100 dias, sem necessidade de reposição de Ig. Seis meses após o transplante, a paciente evoluiu com marcha atáxica e tremores de extremidades com piora progressiva e lenta. Ressonância magnética de crânio evidenciou redução volumétrica cerebelar, com aspecto inespecífico, podendo estar relacionado a processo inflamatório/infeccioso progressivo ou, possivelmente, evolução da doença de base. **Discussão:** Paciente com imunodeficiência combinada T e B associada a baixa estatura, provavelmente por mutação em *LIG4* em heterozigose composta, apresentou quadro de ataxia cerebelar subaguda após TMO bem-sucedido. Não há descrição desse quadro clínico associado a mutação de *LIG4* até o momento. A possibilidade de sequela de infecção por JC ou BK vírus ainda não foi descartada, apesar do quadro clínico/radiológico não ser característico.

1. IPPMG/UFRJ - Rio de Janeiro, RJ, Brasil.





## Relato de caso: alterações imunológicas na síndrome cardio-facio-cutânea – Doença rara

Helimara Costa Góes<sup>1</sup>, Catarina Góes Bezerra<sup>2</sup>

**Introdução:** síndrome cardio-facio-cutânea(CFC): congênita e rara (cerca 1/800.000 a 1.000.000/hab). Alterações: craniofacial, cardíaca, ectodérmica, gastrointestinal e neurocognitiva. Genes: *BRAF*, *MEK1*(MAP2K1), *MEK2* (MAP2K2), *KRAS* e *YWHAZ*. MEK1 ou MEK2:10 a 15%. Rasopatia. **Relato do caso:** H.G.S.P., 4 anos e 6 meses, prematura, Apgar 9/10. Aos 11 dias de vida: pneumonia e onfalite. Após vancomicina: eritrodermia difusa descamativa e laminar. EF: macrocefalia, fontanela anterior ampla, fácies típica (dismorfismo), hipertelorismo, mucosite oral, base de pescoço larga, implantação baixa de orelhas, hipotonia muscular difusa, estridor laríngeo, pectus excavatum, sopro cardíaco (foco pulmonar), abdome globoso/flácido/ sem visceromegalias, xerose, eritrodermia difusa, descamação ictiosiforme, manchas café-com-leite, ausência de pelos em sombrancelhas, hiperqueratose folicular, nevos melanocíticos, uleritema ofriogenes. Infecções: onfalite, pneumonias (03), otites (05), sinusopatias (05), foliculites/impetigo (04), celulite (01). Abr/2019: LB1068(P50); NK433(P10P50); CD31888 (< P10); CD41262 (P50P90); CD8650 (P50P90); CD4/CD8:1,9; IgG/IgA/IgM/ Subclasses de IgG: normais / IgE: 44; TREK: 87; KREK: 331; Histopatológico cutâneo: ictiose; Ecocardiograma: CIA/estenose valvar pulmonar bilateral e hipertensão pulmonar leve; Cariótipo: 46XX, inv(9) (p12q13). Jan/2020: Exoma-Gene MAP2K2-Síndrome CFC-4-OMIM:615280/ORPHANET1340, heterozigota, autossômica dominante, cromossomo 19p13; IGA:13 (<P3); IGG: 611 (P3-P10); IGM:21 < P3) IGE: 8;18/05/23: Não imune: pneumo, Varicela/haemophilus, influenza B. 11/07/23: imunofenotipagem: redução de células T de memória auxiliares (CD4+CD45RO+) e citotóxicas (CD8+CD45RO+) e redução de células B de memória “switched” (CD27+/IgM-/IgD-) e plasmablastos (CD27+/CD38high/IgM-). **Discussão:** Relevante: investigação imunológica em síndromes, independente de relatos da literatura. Aqui foi visto: alterações de células B e células T, resposta vacinal inadequada proteica e polissacarídeo. Propiciou: iniciar imunoglobulina humana e melhorar o prognóstico.

1. Alergo Imuno Saúde - Macapá, AP, Brasil.

2. Universidade Anhembi Morumbi - Piracicaba, SP, Brasil.

## SCID e refugiados: o SUS como protagonista

Isabela Neves da Cunha<sup>1</sup>, Carolina Sanchez Aranda<sup>1</sup>, Beatriz Brito Maestro<sup>1</sup>,  
Luiza Salvador Schmid<sup>1</sup>, Mariana Gouveia Pimentel<sup>1</sup>, Rafaela Rolla Guimaraes<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>

**Introdução:** As imunodeficiências combinadas graves (do inglês SCID: *severe combined immunodeficiencies*) são emergências pediátricas e estudos recentes recomendam que o transplante de medula óssea (TMO) curativo deve ser realizado o mais breve possível com resultados surpreendentes até 3,5 meses de vida. O Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil tem como princípios a universalidade de acesso aos serviços de saúde em todos os níveis de assistência; a integralidade de assistência, entendida como conjunto articulado e contínuo das ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso em todos os níveis de complexidade do sistema e a igualdade da assistência à saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie. O objetivo desse relato de caso é descrever a trajetória de uma paciente com SCID e seu desfecho no Brasil. **Relato do caso:** R.H., menina, 1 ano e 7 meses, filhas de pais consanguíneos, iraniana e procedente do Afeganistão. Apresenta infecções desde os 4 meses de vida, com história de infecções sino pulmonares e necessidade de ventilação mecânica. Feito diagnóstico de SCID aos 9 meses (variante c.2923C>T – gene RAG1 em homozigose). Chegada ao aeroporto de SP com nodulação em região axilar esquerda (ipsilateral à vacina BCG) com otite a esquerda e formação de fístula em região retro auricular. **Discussão:** Paciente é internada em hospital próximo ao aeroporto, pois pais não tem documentação e após duas semanas, paciente é encaminhada ao hospital de referência. Feito diagnóstico de infecção por micobacteria bovis em região de mastoide e iniciado profilaxias para SCID. Feito avaliação de HLA de alta resolução para pais e seus 5 irmãos, sendo que uma irmã foi 100% compatível. Após 60 dias no Brasil, paciente foi estabilizada, encontrada a doadora para TMO, transferida, condicionada e realizado o TMO com sucesso. No momento aguarda a PEGA. O caso demonstra a eficiência do SUS mesmo com limitações evidentes.

1. UNIFESP - São Paulo, SP, Brasil.

## LAD III: diagnóstico e seguimento de dois pacientes submetidos ao TCTH

Isabele Santos Piuzana Barbosa<sup>1</sup>, Thais Costa Lima de Moura<sup>1</sup>, Ana Paula Moschione Castro<sup>1</sup>, Antônio Carlos Pastorino<sup>1</sup>, Beni Morgenstern<sup>1</sup>, Mayara Lorena de Souza<sup>1</sup>, Leila Batista Pena<sup>1</sup>, Juliana Hansen Cirilo<sup>1</sup>, Amanda Maria Ramos Cunha Maia<sup>1</sup>, Mayra de Barros Dorna<sup>1</sup>

**Introdução:** A deficiência de adesão leucocitária (LAD) tipo III é uma rara doença autossômica recessiva com infecções recorrentes, leucocitose e distúrbios hemorrágicos, sendo o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) a única terapia curativa. Serão descritos dois casos de portadoras de LAD III submetidas ao TCTH. **Relato de caso: Paciente 1:** fem, 1a10m, pais consanguíneos, com história de petéquias desde o nascimento e queda do coto umbilical aos 33 dias de vida. Evoluiu com hemorragia digestiva, epistaxe e plaquetopenia, além de gastroenterites, pneumonias e celulite. Apresentava leucocitose com neutrofilia e hipogamaglobulinemia. Iniciada reposição de imunoglobulina e antibioticoprofilaxia. Painel genético identificou variante patogênica em homozigose no *FERMT3*. Realizado TCTH haploidêntico com 1a7m, recuperação neutrofílica no D+16 e sem complicações significativas no pós-TCTH. **Paciente 2:** fem, 14a, pais consanguíneos, com história de petéquias, leucocitose e plaquetopenia ao nascimento. Evoluiu com gengivorragia, necessidade de transfusões frequentes, além de pneumonias e abscessos. Identificada hipogamaglobulinemia nos exames iniciais, sendo indicada reposição de imunoglobulina e antibioticoprofilaxia. Exoma evidenciou variante patogênica em homozigose no *FERMT3*. Realizado TCTH aos 9a, com doador haploidêntico e recuperação neutrofílica no D+16. Evoluiu com doença do enxerto *versus* hospedeiro com acometimento pulmonar e cutâneo, necessitando de 11 sessões de pulsoterapia com corticoide. Permanece sem outras intercorrências. **Discussão:** A LAD III é caracterizada por alterações na proteína Kindlin-3 (gene *FERMT3*), resultando em prejuízo na ativação de integrinas, essenciais para adesão plaquetária e migração dos leucócitos. A presença de hipogamaglobulinemia e manifestações hemorrágicas diferem do LAD I e II e, associados à leucocitose persistente e atraso na queda do coto umbilical, são sinais de alerta importantes para o diagnóstico precoce.

1. Instituto da Criança e do Adolescente - FMUSP - São Paulo, SP, Brasil.

## Prevalência dos diferentes tipos de erro inato da imunidade em pacientes atendidos em um ambulatório de referência em Alergia e Imunologia Clínica no estado de Alagoas

Ítalo David Silva<sup>1</sup>, Maria Adélia Albuquerque Barros<sup>2</sup>, Guilherme Bernardo Vieira<sup>2</sup>, Iramirton Figuerêdo Moreira<sup>1</sup>, Marina Gabriela Braz Matos<sup>1</sup>, Stephany Abdias Varjão<sup>1</sup>

**Introdução:** Os erros inatos da imunidade (EII) são distúrbios decorrentes de danos no desenvolvimento e/ou função do sistema imunológico que levam à maior recorrência de infecções comuns, manifestadas geralmente na infância. A prevalência de diferentes tipos EII varia entre grupos etários, e certos subtipos das deficiências imunes podem ser mais comuns em determinadas regiões. Este estudo tem como objetivo identificar a prevalência dos erros inatos da imunidade e os subtipos mais comuns em pacientes atendidos em um ambulatório de referência. **Métodos:** Trata-se de um estudo descritivo com análise retrospectiva dos prontuários de pacientes portadores de EII atendidos no ambulatório no período de 1995 a 2023. **Resultados:** Foram incluídos 19 pacientes com idades entre 1 a 74 anos. Do total, 9 pacientes tinham entre 1 e 11 anos; 5 estavam na faixa etária de 12 a 18 anos e 5 estavam entre 19 e 74 anos de idade. Das crianças, 5/9 eram do sexo masculino, a idade média do início dos sintomas foi de 1 ano e 4 meses. Entre os adolescentes, 4/5 eram do sexo masculino, a idade média do início dos sintomas foi de 4 anos e 5 meses. Quanto aos adultos, não houve predomínio de um sexo específico, e a idade média do início dos sintomas foi de 5 anos. Apenas uma paciente possuía mais de 65 anos e teve início dos sintomas aos 70 anos. Dentre os pacientes, 26,6% apresentam imunodeficiência comum variável; 20%, síndrome de Wiskott Aldrich; 13,3%, ataxia-telangiectasia; e os demais tiveram diagnósticos únicos. **Conclusões:** No presente estudo, observou-se que o tipo de EII mais prevalente foi a imunodeficiência comum variável, achado discordante da literatura, que evidencia a deficiência seletiva de IgA como predominante. Igualmente, houve assimetria entre o início dos sintomas médio (2,5 anos) e os apresentados pelos pacientes deste estudo em todas as faixas etárias.

1. Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes - Maceió, AL, Brasil.

2. Universidade Federal de Alagoas - Maceió, AL, Brasil.

## Deficiência de adesão leucocitária tipo 1

Fernanda Lugão Campinhos<sup>1</sup>, Rafaela Altoé de Lima<sup>1</sup>,  
Marcela Moreira Garcia Zanni<sup>1</sup>, Joseane Chiabai<sup>1</sup>

**Introdução:** A deficiência de adesão leucocitária tipo 1 (LAD-1) é um erro inato da imunidade raro, com prevalência de 1/100.000. A herança é autossômica recessiva, causada por mutações no gene *ITGB2*, que codifica a cadeia comum (CD18) da família das beta2-integrinas, levando a ausência ou expressão deficiente de CD18 e de moléculas da subunidade alfa associadas - CD11a, CD11b e CD11c. A expressão do CD18/CD11 na superfície leucocitária é essencial para dimerização de integrinas, adesão dos leucócitos às células endoteliais, diapedese e atividade antimicrobiana. O quadro clínico é caracterizado por atraso na queda do coto umbilical, leucocitose acentuada, falhas na cicatrização e infecções localizadas de pele e mucosas. A gravidade das complicações infecciosas está diretamente relacionada ao grau de deficiência de CD18 e esta análise direciona o tratamento.

**Relato do caso:** Lactente do sexo feminino, 1a8m, com antecedente de internações por infecções recorrentes: 3m, sepse por *S. aureus*; 5m e 7m, piodermites; 11m, pneumonia e ITU; 1a4m, celulite periorbitária; 1a7m, febre. Em todas as internações chamava atenção a leucocitose com neutrofilia acentuada, variando de 18.080 a 92.360 leucócitos/mm<sup>3</sup>. Imunoglobulinas séricas e DHR foram normais. Biopsia de medula afastou neoplasia. Pais são primos em segundo grau. Queda do coto umbilical com 21 dias, sem sinais de onfalite. Negava reação vacinal. Sequenciamento genético (NGS) identificou variante chr21:44.900.448 G>A, em homozigose, no gene *ITGB2*. **Discussão:** Dados clínicos foram sugestivos de defeito de fagócitos e a neutrofilia intensa foi o alerta principal para LAD. O estudo genético confirmou o diagnóstico, sendo realizado antes da avaliação da expressão das moléculas de CD18/CD11, pelas dificuldades em se realizar o referido ensaio por citometria de fluxo. Porém tal análise se revela importante, pois decisões terapêuticas idealmente são guiadas pelo percentual de expressão de CD18 nos leucócitos.

1. HEINSG - Vitória, ES, Brasil.

## Perfil fenotípico e genotípico de casos suspeitos e confirmados de doença granulomatosa crônica atendidos em hospital terciário pediátrico do Distrito Federal

Valkiria Kohlraush Araujo<sup>1</sup>, Flaviane Rabelo Siqueira<sup>1</sup>,  
Laísa Machado Bomfim<sup>1</sup>, Roberia Mendonça Pontes<sup>1</sup>, Anna Carolina Silva Dias<sup>1</sup>, Ricardo Camargo<sup>1</sup>,  
Claudia França Cavalcante Valente<sup>1</sup>, Fabiola Scancetti Tavares<sup>1</sup>, Karina Mescouto Melo<sup>1</sup>

**Introdução:** A doença granulomatosa crônica (DGC) é um erro inato da imunidade causado por um defeito na produção do complexo enzimático de nicotinamida adeni-na dinucleotídeo fosfatase (NADPH) oxidase, o que altera a capacidade microbicida exercida pelos fagócitos. As manifestações clínicas são precoces como pneumonias graves, abscessos cutâneos e hepáticos, além de granulomas em órgãos profundos, e associação com doenças autoimunes e doença inflamatória intestinal. **Objetivo:** Estudar as características clínicas e laboratoriais de pacientes com suspeita de DGC atendidos em hospital pediátrico no período de setembro/ 2021 a junho/ 2023. **Metodologia:** Estudo observacional descritivo. Foram incluídos 186 pacientes com suspeita de DGC atendidos no ambulatório de Imunologia pediátrica. Foram excluídos 3 pacientes por terem idade maior que 18 anos. **Resultados:** Foram coletados dados de 183 pacientes, com suspeita de DGC, que realizaram o teste funcional de fagócitos DHR (di-hidrorradamina), n = 113 (61%) do sexo masculino, destes n = 72 (39%) eram lactentes. Abscessos e pneumonias foram as principais manifestações clínicas em 67 (36%) e 50 (27%) dos casos, respectivamente; O principal patógeno observado foi o *Staphylococcus aureus*. Ao todo, cinco casos de DGC foram diagnosticados. Três pacientes apresentavam mutação no gene NCF1 (NCF1:c.75\_76del p.Tyr26HisfsTer26) e um no gene CYBB (CYBB:c.676C>T p.Arg226Ter). **Conclusão:** Os dados parciais deste estudo, com um total de 183 pacientes com suspeita de DGC evidenciaram 5 casos confirmados da doença. Em nossa população foram identificadas as variantes patogênicas no gene NCF1 em três pacientes, e no gene CYBB em apenas um paciente, o que demonstra uma diferença em relação à literatura mundial, que descreve a prevalência da mutação do gene CYBB, mostrando a importância dos dados da população brasileira.

1. Hospital da Criança de Brasília - Brasília, DF, Brasil.

## Anemia hemolítica autoimune: evolução da doença em paciente com lúpus

Ketimam Rafaela de Souza Moraes<sup>1</sup>, Pedro Cassiolla de Vitto<sup>2</sup>,  
Anna Karolina Lessi Leite<sup>1</sup>, Darlisson Rodrigues Duarte<sup>3</sup>

**Justificativa:** Relatar um caso de Anemia hemolítica autoimune (AIHA) em decorrência do lúpus eritematoso sistêmico (LES). Descrevendo o quadro clínico e laboratorial. **Relato de caso:** A.D.R.C., sexo feminino, 24 anos, sem histórico familiar, sem consanguinidade. Relata que apresentou há 5 anos a primeira internação com sintomas e sinais, como febre periódica e persistente, linfonodomegalia axilar. Inicialmente diagnosticada com infecção por uma bactéria, no entanto, os sinais e sintomas persistiram. A paciente começou apresentar eritema cutâneo e dores intensas nas articulações, foi solicitado novos exames laboratoriais: Autoanticorpos anticélula (FAN): reagente; Complemento - C3: 33 mg/dL; C4: < 3,0 mg/dL; Teste de Coombs Direto: negativo; Anti-dsDNA: reagente; Hemoglobina: 12,4g/dl. Cabe citar outros exames, como proteinúria, não houve alteração a princípio. Assim, sendo diagnosticada com lúpus. Ao decorrer do tempo, com atividade lúpica ativa, a paciente teve alteração em novos exames, apresentando: Autoanticorpos anticélula (FAN): reagente; Complemento - C3: 59,9 mg/dL; C4: < 4,4 mg/dL; Teste de Coombs Direto: positivo; Anti-dsDNA: reagente; Hemoglobina: 9,1g/dl. Dessa forma, diante dos sinais e sintomas, e com a confirmação de exames laboratoriais: alteração no Coombs Direto, foi diagnosticada com anemia hemolítica autoimune. **Discussão:** A ocorrência de anemia hemolítica autoimune foi fortemente associada em pacientes com lúpus. Interessantemente, os isotipos de IgM, e a alteração no complemento C3 e C4, indicam um aumento - de fato - no risco de anemia hemolítica em pacientes com LES. O lúpus pode ser definido como uma doença de natureza autoimune do tecido conjuntivo, podendo apresentar exuberância de autoanticorpos e, devido essa quantidade, os pacientes ficam mais suscetível a desencadear anemia hemolítica, uma vez que os próprios autoanticorpos se ligam na superfície dos eritrócitos, ocasionando a destruição das células sanguíneas por via do sistema complemento.

1. Universidade de Cuiabá (UNIC) - Cuiabá, MT, Brasil.

2. Centro Universitário de Várzea Grande (UNIVAG) - Várzea Grande, MT, Brasil.

3. Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Campus Arapiraca - Arapiraca, AL, Brasil.

## Síndrome de Evans em adolescente com doença granulomatosa crônica: relato de caso

Larissa Lima Henriques<sup>1</sup>, Ana Carolina Taveira Engler Raiz Coelho<sup>1</sup>, Daiane Andrion Venturin<sup>1</sup>,  
Júlia Cervellini Yajima<sup>1</sup>, Maria Carolina Guimarães Albertini<sup>1</sup>, Paulo César Martins Alves<sup>1</sup>,  
Samara Vilela Mata Nunes<sup>1</sup>, Adriana Gut Lopes Riccetto<sup>1</sup>, Marcos Tadeu Nolasco Silva<sup>1</sup>

**Introdução:** A doença granulomatosa crônica (DGC) é uma condição geneticamente determinada. Variantes nos genes *CYBA*, *CYBC1*, *NCF1*, *CF2* e *NCF4* causam DGC autossômica recessiva, enquanto variantes patogênicas no gene *CYBB* causam DGC ligada ao X. Mulheres heterozigotas para a variante no gene *CYBB* podem apresentar níveis baixos de produção de superóxido, mas normalmente não são acometidas pela doença. A relação entre DGC e autoimunidade é conhecida e distúrbios autoimunes afetam até 5% dos pacientes. Trombocitopenia, embora menos frequente, já foi relatada. **Relato de caso:** Paciente feminina, 11 anos. Iniciou aos 2 anos otite aguda de repetição. Aos 6 anos, episódio crônico de linfonodomegalia cervical a direita, feito biópsia excisional que evidenciou presença de linfadenite granulomatosa (BAAR negativo, bacteriológico negativo e pesquisa de fungo negativo). Teste de Dihidrorodamina (DHR) em 2019, com duas populações de neutrófilos com capacidades oxidativas diferentes. Feito diagnóstico de DGC e instituída terapia profilática para fungos e bactérias. Em 2020, evoluiu com plaquetopenia e neutropenia intermitente. Realizado mielograma, medula normocelular e hiperplasia de série granulocítica e megacariocítica, Coombs direto e PAI positivos, sugestivo de hemólise. Considerando diagnóstico de DGC associada a autoimunidade e Síndrome de Evans, foi introduzido Micofenolato em novembro/2022, com posterior melhora laboratorial. Realizado coleta de genoma, exame em andamento. **Discussão:** Manifestações autoimunes em pacientes com DGC podem envolver suscetibilidade genética específica ou gatilhos ambientais de risco, como profilaxia para fungos e bactérias. Apesar da relação entre DGC e autoimunidade ser conhecida, este é o primeiro caso que relaciona DGC e Síndrome de Evans na literatura. Logo, relatos adicionais que identifiquem associação entre autoimunidade e DGC permitirão identificar padrões desta fusão e direcionar estudos.

1. Unicamp - Campinas, SP, Brasil.





## STAT1 GOF: sempre com autoimunidade?

Laura Santos<sup>1</sup>, Yasmin Peres<sup>1</sup>, Gabriela Diogo<sup>1</sup>, Luiza Furtado<sup>1</sup>,  
Isabela Teixeira<sup>1</sup>, Maria Fernanda Melo Motta<sup>1</sup>, Camila Lira<sup>1</sup>,  
Ekaterini Goudouris<sup>1</sup>, Evandro Prado<sup>1</sup>, Fernanda Pinto Mariz<sup>1</sup>

**Introdução:** As mutações do tipo ganho de função (GOF) no gene *STAT1* (*Signal Transducer and Activator of Transcription-1*) possuem fenótipo clínico heterogêneo. A principal descrição é de candidíase mucocutânea crônica (CMC) de início precoce associada a infecções mucocutâneas por bactérias, vírus e outros fungos, além de manifestações de autoimunidade, principalmente endócrina, e autoinflamação. O manejo clínico desses pacientes ainda é desafiador. **Relato do caso:** Paciente do sexo feminino, 5 anos, apresenta desde o primeiro ano de vida candidíase extensa em mucosa oral, unhas e pele, sem resposta ao tratamento prolongado com diversos antifúngicos tópicos e orais. Não apresenta outras infecções recorrentes, manifestação de autoimunidade ou inflamação sistêmica. Não há história familiar de consaguinidade, candidíase mucocutânea, autoimunidade ou autoinflamação. A dosagem de imunoglobulinas e imunofenotipagem de linfócitos é normal, e os autoanticorpos negativos. Sequenciamento genético identificou mutação com GOF de *STAT1* (1154C>T, Thr385Met), variante missense, em heterozigose, classificada como patogênica. Foi indicado tratamento com ruxolitinib, ainda não iniciado. **Discussão:** As mutações do tipo GOF de *STAT1* nem sempre se expressam com manifestações de autoimunidade ou autoinflamação. Essa hipótese diagnóstica não deve ser descartada diante de um quadro de CMC isolada, principalmente se há início precoce e não responsiva ao tratamento tópico ou sistêmico. O ruxolitinib tem sido usado com sucesso para tratar a infecção mucocutânea crônica por *Candida spp.*, mas é um tratamento dispendioso e ainda carece de padronização de dose, intervalo e tempo de uso, bem como conhecimento de seus efeitos coleterais, principalmente para a população pediátrica.

1. IPPMG - UFRJ - Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

Arq Asma Alerg Imunol. 2023;7(Supl 1):S227.

## Encefalite herpética - uma infecção sentinela para investigar erro inato da imunidade

Ana Carla Augusto Moura<sup>1</sup>, Liliane Coelho Vieira<sup>1</sup>, Layra Layane de Andrade Belo Rebouças<sup>1</sup>, Valéria Lima Ferreira<sup>1</sup>, Maria Carolina Pires Lins e Silva Lima<sup>1</sup>, Natália Saraiva Carvalho Dias Bittencourt<sup>1</sup>, Bruno Gonçalves de Medeiros<sup>1</sup>, Mateus da Costa Machado Rios<sup>1</sup>, Adriana Azoubel Antunes<sup>1</sup>, Almerinda Maria do Rego Silva<sup>1</sup>

**Introdução:** A encefalite por vírus herpes simplex 1 (EH) (HSV-1) é a encefalite viral esporádica mais comum. Pode resultar de erros inatos da imunidade (EII) intrínseca específica do sistema nervoso central (SNC) ao HSV-1 do tipo monogênico.

**Relato de caso:** Paciente com 9 anos, sexo feminino, pais não consanguíneos, acompanhada no serviço de Imunologia por 2 episódios de encefalite herpética - o primeiro aos 10 meses de vida e o segundo com 1 ano de idade. Infecção herpética foi confirmada por PCR para HSV-1 no líquido. Suspeição de EII com triagem imunológica dentro da normalidade. Resultado de painel NGS para encefalite herpética - sequenciamento de éxons dos genes *TLR3*, *UNC93B1*, *TRAF3*, *IRF3* e *TICAM1* (*TRIF*) e identificada a variante c.11C>T; pT4I no gene *TICAM1/NM\_182919* - variante de significado incerto (VUS). Instituído quimioprofilaxia com aciclovir sem novas intercorrências infecciosas. **Discussão:** A encefalite herpética é considerada infecção sentinela para avaliar EII. Mutações nos genes *TBK1*, *TLR3*, *TRAF3*, *TRIF* e *UNC93B* estão associadas à suscetibilidade à EH em crianças e adultos. TRIF (*TIR domain-containing adaptor inducing IFN-β*) é uma molécula adaptadora utilizada pelo receptor Toll-like 3 (*TLR3*) para imunidade antiviral tipo IFN. A variante identificada no exame da paciente ainda não foi descrita na literatura em associação com a suscetibilidade à EH. No entanto, as mutações no gene *TICAM1* (*TRIF*) são sabidamente envolvidas em susceptibilidade EH HSV-1/HSV-2/HHV-6. Diante de um fenótipo clínico compatível, recomenda-se investigar a variante suspeita nos pais e/ou irmão da criança, para confirmar a origem “de novo” da mutação e segregação com fenótipo clínico. Ainda não há dados suficientes que corroborem a profilaxia com aciclovir ao longo da vida, precisando de mais estudos científicos para melhor condução desses pacientes.

1. HCUFPE - Recife, PE, Brasil.

## Lúpus eritematoso sistêmico como apresentação inicial de imunodeficiência comum variável

Maria Luiza Oliva-Alonso<sup>1</sup>, Kelielson Cardoso de Macêdo Cruz<sup>1</sup>,  
Renato Monteiro de Almeida Magalhães<sup>1</sup>, Flavio Sztajnbok<sup>2</sup>, Solange Oliveira Rodrigues Valle<sup>1</sup>

**Introdução:** A associação de imunodeficiência comum variável (IDCV) e lúpus eritematoso sistêmico (LES) é pouco frequente. Descrevemos um caso de LES como primeira manifestação clínica e posterior evolução característica de IDCV. **Relato do caso:** A.C.N., 18 anos, feminino, residente e natural RJ. Aos 16 anos, encaminhada a Serviço de Imunologia-RJ, devido LES, hipogamaglobulinemia e infecções recorrentes. Desde 12 anos, em Serviço de Reumatologia-RJ, com LES grave. Internação em UTI (54 dias): LES em atividade, nefrite, psicose e miocardite lúpicas, anemia hemolítica autoimune, neutropenia grave, diversas infecções até estabilização clínica e alta, em uso de micofenolato de mofetil. Evoluiu com infecções sinopulmonares, sendo confirmada hipogamaglobulinemia. Hipóteses/Imunologia: LES + hipogamaglobulinemia secundária ao micofenolato ou IDCV associada a LES. IgG 463mg/dL (VR: 700-1600), IgA < 26mg/dL (VR: 70-400), IgM < 18mg/dL (VR: 40-230), todas < p3; IgG em decréscimo. Linfócito B CD19+ < p10; diminuição de LB memória. Iniciada reposição de Imunoglobulina humana intravenosa e antibioticoprofilaxia; mantido micofenolato. TC tórax: bronquiectasias cilíndricas. Bom controle das infecções e do LES. Em 2019: linfonodomegalias cervicais, de aspecto reacional inespecífico à biópsia. Em 2020: dor abdominal em cólica, náuseas e vômitos; perda de 6 kg. Gastroenterologia: TC abdome/pelve - ileocolite inflamatória inespecífica, discreta esplenomegalia, múltiplas e volumosas linfonodomegalias. Colonoscopia: ileocolite crônica granulomatosa moderada. Em 2021, Oftalmologia/rotina: panuveíte granulomatosa bilateral. **Discussão:** Interessante observar a evolução com critérios clínicos característicos de IDCV e controle da atividade do LES, como relatado na literatura. Embora, LES não seja a doença reumatológica mais frequente nos pacientes com IDCV, é importante pensar nessa possibilidade. A avaliação da imunocompetência antes do tratamento com imunossupressores é fundamental.

1. Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF-UFRJ) - Serviço de Imunologia - Rio de Janeiro, RJ, Brasil.  
2. HUCFF-UFRJ - Serviço de Reumatologia - Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

## Infecções mais prevalentes em pacientes com erros inatos da imunidade atendidos em um centro de referência de Alergia e Imunologia Clínica

Marina Gabriela Braz de Matos<sup>1</sup>, Stephany Abdias Varjão<sup>1</sup>, Ítalo David Da Silva<sup>1</sup>,  
Maria Adélia de Albuquerque Barros<sup>1</sup>, Iramirton Figuerêdo Moreira<sup>1</sup>, Guilherme Bernardo Vieira<sup>1</sup>

**Justificativa:** Os erros inatos da imunidade (EII) são considerados doenças geneticamente determinadas por uma deficiência no sistema imunológico. Grande parte dos pacientes acometidos por tais doenças são reconhecidos pelo aumento da suscetibilidade às infecções e a necessidade de antibióticos e hospitalizações frequentes. Desse modo, esse estudo avaliou as infecções mais recorrentes na história clínica de pacientes portadores de EII. **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal com coleta retrospectiva dos dados de pacientes diagnosticados com EII atendidos no ambulatório de Alergia e Imunologia Clínica de um hospital escola em Macéio/AL. **Resultados:** Foram avaliados 19 pacientes, sendo que 52% apresentaram quadros de pneumonia, 26% apresentaram otite, 36% apresentaram sinusite, 26% infecções gastrointestinais, 31% infecções de pele, 10% infecções do trato urinário, 10% abscessos. Infecções atípicas apareceram de forma isolada, em apenas 1 paciente: artrite séptica, pancreatite, infecção fúngica esfenoidal, impetigo, celulite periorbitária, mononucleose, meningite, piomiosite tropical, hepatite e sepse. 58% desses pacientes faziam profilaxia com antibióticos, sendo que 45% com azitromicina e 55% com sulfametoxazol e trimetoprim. Apenas 1 paciente fazia profilaxia com aciclovir e fluconazol. **Conclusões:** Neste estudo, percebe-se que pneumonia e sinusite são as infecções mais prevalentes em pacientes com EII, o que condiz com a apresentação clínica evidenciada na literatura, que demonstra infecções das vias aéreas como as mais comuns. Em seguida, infecções de pele, gastrointestinais e otite foram as mais prevalentes. Ademais, observa-se que mais da metade dos pacientes fazem profilaxia com antibioticoterapia. Tais dados revelam a gravidade e impacto dos EII nos indivíduos acometidos.

1. UFAL - Maceió, AL, Brasil.

## Síndrome de fosfoinosítídeo 3-quinase-D ativada (*PIK3CD*) em paciente pediátrico brasileiro

Matheus Brandt de Mello Costa Oliveira<sup>1</sup>, Ana Carla Augusto Moura Falcão<sup>1</sup>,  
Emanuel Sávio Cavalcanti Sarinho<sup>1</sup>, Adriana Azoubel Antunes<sup>1</sup>, Almerinda Maria do Rego Silva

**Introdução:** *Activated PI3 Kinase Delta Syndrome* (APDS) é uma imunodeficiência primária com caráter autossômico dominante causada por mutações no gene *PIK3CD*. Os achados clínicos da doença podem variar desde sintomas clássicos de imunodeficiência primária, como infecções graves até pacientes assintomáticos. O quadro clássico de apresentação da doença inclui relato de enteropatia, linfadenomegalia, esplenomegalia e múltiplas infecções. Por se tratar de uma doença rara, sistêmica e com diagnóstico, acompanhamento e tratamento complexo, se faz importante o relato o caso de um paciente pediátrico diagnosticado com APDS. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 9 anos, país não consanguíneos, encaminhado para imunologia para avaliação por quadro clínico de infecções recorrentes, distensão abdominal, hepatoesplenomegalia e linfonodomegalia. O paciente apresentou sintomas cutâneos, gastrointestinal, respiratório e lifoproliferativo. Apresentava antecedentes de diarreia crônica além de pneumonias e infecções respiratórias recorrentes com uso frequente de antibiótico. Triagem Laboratorial: observam-se linfopenia global com aumento de células B e elevação de igM, além de diminuição de IgA e níveis normais de IgG. Exoma - variante patogênica em heterozigose no gene *PIK3CD*. **Conclusão:** Relatamos um paciente com atraso diagnóstico de 8 anos, e com sintomas característicos, mas não específicos, da APDS desde o primeiro ano de vida. Destacando que a despeito do seguimento com múltiplas especialidades, o paciente permaneceu sem diagnóstico definitivo. Alerta-se para a importância do diagnóstico precoce para que possa ser estabelecido o manejo terapêutico adequado e melhor qualidade de vida do paciente e familiares.

1. HC UFPE - Recife, PE, Brasil.

## ICV e linfoproliferação

Pedro Celeste Valadares<sup>1</sup>, Caio Pupin Rosa<sup>1</sup>, Cintia Silva Assis<sup>1</sup>,  
Ariadna Andrade Saldanha Silva<sup>1</sup>, Gabriel Leda Perondine<sup>2</sup>,  
Gabriela Assunção Goebel<sup>2</sup>, Rhaiany Gomes de Sousa Mariano<sup>2</sup>,  
Luciana Araújo Oliveira Cunha<sup>1</sup>, Cristian Eduardo Condack<sup>1</sup>, Fernanda Gontijo Minafra<sup>2</sup>

**Introdução:** A imunodeficiência comum variável (ICV) é um distúrbio imunológico primário com comprometimento na diferenciação das células B e na produção de imunoglobulinas. Essa condição está associada ao aumento de tecidos linfoides com maior suscetibilidade a doenças malignas, especialmente linfomas. **Relato do caso:** Paciente de 40 anos, sexo feminino, diagnosticada com ICV há 17 anos. Em 2017, após perda de seguimento, retornou ao ambulatório com emagrecimento, esplenomegalia e plaquetopenia importantes. TC de tórax sugeriu alterações parenquimatosas e nódulos pulmonares com linfadenomegalias torácicas e abdominais e esplenomegalia com hipertensão portal. PET SCAN evidenciou volumosa esplenomegalia, linfonodos generalizados com intensa captação de radiofármacos, sugerindo doença linfoproliferativa em atividade. Evoluiu com pancitopenia. Realizado estudo anatomopatológico de biópsia de pulmões e linfonodos, que sugeriu hiperplasia linfoide atípica. Realizada, ainda, imunohistoquímica, que descreveu linfócitos T CD-3 abundantes na região paracortical e linfócitos B CD-20 na zona cortical, sem critérios histológicos ou histoquímicos para caracterização de linfoma. Também foi coletado painel genético, que mostrou variação gênica indeterminada (VUS) em genes *TNFRSF13B* e *TNFRSF6B*, ambos em heterozigose. Iniciada prednisona 20 mg/dia, com redução de 4cm no tamanho do baço no primeiro mês de tratamento. **Conclusão:** Diante do contexto clínico da paciente foi aventada a hipótese de linfoma. Após avaliação da biópsia e da imunohistoquímica, percebeu-se que se tratava de provável hiperplasia linfoide reacional, sugerindo os diagnósticos de bronquiolite folicular ou doença pulmonar intersticial linfocítica granulomatosa (GLILD - *Granulomatous-Lymphocytic Interstitial Lung Disease*). Esse caso exemplifica a necessidade de se pensar em diagnósticos alternativos de hiperplasia linfoide em pacientes com ICV, levando em consideração as múltiplas possibilidades.

1. Hospital das Clínicas da UFMG - Belo Horizonte, MG, Brasil.

2. Faculdade de Medicina da UFMG - Belo Horizonte, MG, Brasil.

## Imunodeficiência comum variável em paciente com síndrome de Rubinstein-Taybi - Um relato de caso

Tamires Sobral Pereira<sup>1</sup>, Vinicius Suguita Azuma<sup>1</sup>, Ana Claudia Miranda de Barros<sup>2</sup>,  
Giovana Gontijo Martelli<sup>1</sup>, Clara Martinez Gonçalves<sup>1</sup>, Gabriel Manhas da Silva<sup>1</sup>,  
Leandro Silva de Britto<sup>1</sup>, Denise Brown Siqueira Marques<sup>3</sup>,  
Fatten Ramani Bianco dos Santos<sup>3</sup>, Luma Rocha Andrade<sup>1</sup>

**Introdução:** A síndrome de Rubinstein-Taybi é uma condição genética rara associada a alterações nos genes *CREBBP* (cromossomo 16p13.3) ou *EP300* (cromossomo 22q13.2), afetando o comportamento de células e tecidos no corpo.

**Descrição:** G.A.O., masculino, pardo, 21 anos, natural de Tres Lagoas-MS, com histórico de atraso no desenvolvimento neurológico e infecções urinárias (ITUs) e sinopulmonares recorrentes. Após exames, em 2011, constatou-se hipogamaglobulinemia comum variável (IDCV). Devido exame físico com diversas características dismórficas, incluindo implantação auricular baixa, fenda palpebral curta, ptose, micrognatia e polegares anômalos, foi abordado inicialmente como anemia de Fanconi. Em 2022, após avaliação com geneticista, foi diagnosticado a síndrome de Rubinsteins-Taybi. **Discussão:** Devido à sua raridade, o diagnóstico do síndrome de Rubinstein-Taybi pode ser desafiador, e muitos casos podem não ser identificados ou serem diagnosticados tardiamente. Após cariótipo normal, inicialmente, GAO foi abordado como anemia de Fanconi. Apenas em 2016, após teste SNP-array, detectou-se a alteração terminal do braço curto do cromossomo 16p 13.3, sendo mais tarde confirmada a síndrome. Além do atraso no desenvolvimento cognitivo e das características físicas típicas, o paciente apresentou imunodeficiência humoral (IDCV) com ITUs e infecções sinopulmonares recorrentes, o que é incomum nessa síndrome. O uso de imunoglobulina humana endovenosa trouxe melhora significativa nas infecções, estando atualmente com 714 mg/kg/dose de 28 em 28 dias. Apesar de não haver na literatura registro de associação da síndrome com imunodeficiências, este relato destaca a importância de considerar essa síndrome em casos atípicos e a abordagem multidisciplinar para o tratamento.

1. UNIDERP - Campo Grande, MS, Brasil.

2. PUC Minas - Contagem, MG, Brasil.

3. UEMS - Campo Grande, MS, Brasil.