



## Otites de repetição como apresentação inicial de Imunodeficiência Comum Variável

Bruno Emanuel Carvalho Oliveira<sup>1</sup>, Priscilla Filippo Alvim de Minas Santos<sup>2</sup>

**Introdução:** A Imunodeficiência Comum Variável (IDCV) caracteriza-se pela diferenciação prejudicada de células B em células B de memória e plasmócitos. O diagnóstico é feito por uma redução acentuada de pelo menos dois isotipos de imunoglobulina, IgG com IgA e/ou IgM, e produção prejudicada de anticorpos específicos contra antígenos proteicos ou polissacarídeos e vacinas. Da mesma forma, disfunções de células T são relatadas em aproximadamente um terço dos pacientes com IDCV, contribuindo para as manifestações clínicas mais variáveis da doença, como o desenvolvimento de infecções oportunistas. Relatamos o caso de um paciente com IDCV cuja manifestação inicial foi otites de repetição. **Relato de caso:** Homem, 29 anos, militar, natural de Belo Horizonte, admitido para avaliação de otites de repetição. Há vários anos apresenta episódios mensais de otite e uso frequente de antibióticos. Há um mês teve uma pneumonia grave com internação. IgA < 10 mg/dL, IgM < 20 mg/dL, IgG < 10 mg/dL (repetido com valor < 75 mg/dL), C3 132 mg/dL, C4 36 mg/dL, CD4+ 606/mm<sup>3</sup>, CD8+ 1388/mm<sup>3</sup>, IgE 2,4 mg/dL. HBsAg 0,01 mIU/mL. Feito o diagnóstico de IDCV, o paciente iniciou reposição de imunoglobulina humana e está em acompanhamento clínico, com diminuição da quantidade de otites e outras infecções. **Discussão:** A maioria dos pacientes com IDCV tem infecções recorrentes do trato respiratório superior e/ou inferior como otite média, sinusite, bronquite e pneumonia. Essas infecções estão associadas a baixos níveis de células B de memória comutada e imunoglobulinas. Metanálise de Zainaldain et al. mostrou otites médias em 32% dos pacientes com IDCV, sendo a terceira infecção mais comum. O paciente do nosso caso clínico teve um diagnóstico tardio de IDCV, e as otites de repetição não chamaram atenção dos médicos assistentes para esse diagnóstico. Médicos devem investigar IDCV em pacientes com episódios frequentes de otite.

1. Instituto de Alergia de Natal - Natal - RN - Brasil.

2. Consultório médico - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

# Histoplasmose, linfocitose hemofagocítica, deficiência de perforina, variantes P53 e G6PD: relato de caso

Fernanda Gonzalez Pedrosa<sup>1</sup>, Ricardo Mendes Pereira<sup>1</sup>,  
Fernando Guimarães<sup>1</sup>, Marcos Tadeu Nolasco da Silva<sup>1</sup>, Adriana Gut Lopes Ricetto<sup>1</sup>,  
Samara Vilela da Mata Nunes<sup>1</sup>, Beatriz Queiroz dos Santos<sup>1</sup>,  
Maria Carolina Guimarães Albertini<sup>1</sup>, Julianna Gondim Araújo<sup>1</sup>, Larissa Lima Henriques<sup>1</sup>

**Introdução:** Demonstramos caso raro de Linfocitose Hemofagocítica (HLH) secundária a histoplasmose associado a deficiência de perforina e variantes genéticas. **Relato de caso:** Menino, 5 anos, hígido. Febre e hepatoesplenomegalia. Pancitopenia, hipoalbuminemia, enzimas hepáticas elevadas, hiperferritinemia, hipofibrinogenemia e hipertrigliceridemia. Medula óssea com hemofagocitose; mielocultura e hemocultura positivas para *Histoplasma capsulatum*. HLH por Histoplasmose disseminada. Boa evolução com anfotericina desoxicolato endovenosa, corticoterapia e itraconazol via oral. Após a alta: hemograma, complemento, imunoglobulinas, resposta vacinal à hepatite B e rubéola, quantificação de subpopulações linfocitárias (T, B e NK) e teste de fagocitose dihidrorodamina (DHR) normais. Dosagem reduzida de perforina em células *natural killer* e linfócitos T CD8 (38% do esperado). Exoma/saliva: variantes em heterozigose gene *P53* (patogênica) e *G6PD* (possivelmente patogênica). **Discussão:** Revisão de 2021 mostrou que, de 78 pacientes pediátricos com Histoplasmose disseminada, 40 apresentavam-se imunocomprometidos; desfecho fatal pode ocorrer em até 13% dos casos, mesmo que com tratamento; 1% dos casos podem cursar com HLH. HLH e defeitos de perforina já foram descritos para variantes nos genes *PRF1*, *UNC13D*, *STX11*, *STXBP2*, *RAB27A*, *LYST*. No caso descrito, para a variante no gene *P53* (relacionada à Síndrome de Li-Fraumeni/quadros oncológicos) não encontramos nenhum relato na literatura, com correlação para infecções e defeitos de perforina. Para a variante no gene para *G6PD* (produção do NADPH, geração de espécies reativas de oxigênio nos fagócitos) há um relato de caso demonstrando correlação com Histoplasmose. O conhecimento do funcionamento do sistema imune na resposta a infecções diversas permite diagnóstico e terapêutica mais eficazes, devendo ser considerado e estimulado em todas as situações médicas possíveis.

1. Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, FCM/UNICAMP - Campinas - SP - Brasil.

## Dificuldade diagnóstica em paciente com síndrome PI3K-Delta Ativada tipo 1

Laura Cardoso Brentini<sup>1</sup>, Lais Fukuda Cuoghi<sup>1</sup>, Renata Gomes Oliveira<sup>1</sup>, Soraya Regina Abu Jamra<sup>1</sup>, Ana Claudia Rossini Clementino<sup>1</sup>, Nathalia Ventura Stefli<sup>1</sup>, Fabio Andre Dias<sup>1</sup>, Patricia Schivotello Stefanelli<sup>1</sup>, Lais Matuda<sup>1</sup>, Persio Roxo Junior<sup>1</sup>

**Introdução:** A síndrome PI3K-Delta Ativada Tipo 1 (APDS1) é um erro inato da imunidade raro, caracterizada por infecções frequentes, linfoproliferação e autoimunidade. É causada por mutações heterozigóticas de ganho de função no gene *PIK3CD*. A raridade da doença e o quadro clínico heterogêneo frequentemente resultam em atrasos diagnósticos. As terapias tradicionais apresentam eficácia limitada. Relatamos o caso de uma paciente com sintomas complexos, cujo diagnóstico de APDS1 foi estabelecido por análise genética. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 13 anos, nascida a termo sem intercorrências e com exames de triagem neonatal normais. Os pais não eram consanguíneos e não havia histórico familiar relevante. A paciente começou a apresentar linfonodomegalia cervical e inguinal aos 6 meses de idade. Aos 8 meses, iniciaram-se infecções respiratórias e parotidites recorrentes. Em 2022, foi diagnosticada com disgerminoma ovariano bilateral, tratado cirurgicamente. Ao exame físico, destacavam-se linfonodomegalia cervical, hepatomegalia e esplenomegalia. Exames laboratoriais mostraram linfopenia, com linfócitos T CD4 e CD19 reduzidos. A resposta vacinal, o NBT e as imunoglobulinas estavam dentro dos parâmetros normais. Imagens de tomografia revelaram linfonodomegalias abdominais, hepatoesplenomegalia e bronquiectasias pulmonares. Em 2023, a análise genética identificou uma mutação heterozigótica patogênica no gene *PIK3CD*, confirmando o diagnóstico de APDS1. O tratamento incluiu antibiótico profilático e início de sirolimus (inibidor de mTOR), com boa resposta clínica. **Discussão:** A APDS1 apresenta desafios diagnósticos devido à sua apresentação clínica variada. Neste caso, a identificação genética da mutação no gene *PIK3CD* foi essencial para o diagnóstico e tratamento apropriado. A resposta positiva ao tratamento direcionado destaca a importância do diagnóstico precoce e do manejo especializado.

1. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

## Primeira descrição de uma nova variante genética (mutação no gene *ITGB2*) para Deficiência da Adesão Leucocitária Tipo 1: relato de caso

Nathalia Ventura Stefli<sup>1</sup>, Renata Gomes Oliveira<sup>1</sup>, Soraya Regina Abu Jamra<sup>1</sup>,  
Laura Cardoso Brentini<sup>1</sup>, Laís Fukuda Cuoghi<sup>1</sup>, Ana Claudia Rossini Clementino<sup>1</sup>,  
Gabriel Veloso Araújo Neto<sup>1</sup>, Maria Tereza Oliveira Garcia Stein<sup>1</sup>, Lais Matuda<sup>1</sup>, Persio Roxo Junior<sup>1</sup>

**Introdução:** A Deficiência da Adesão Leucocitária (LAD) é uma doença autossômica recessiva rara. Cursa com infecções recorrentes, cicatrização prejudicada e leucocitose pronunciada e pode cursar com atraso na queda do coto umbilical. A LAD 1 é a mais comum e é causada por mutação no gene que codifica a cadeia comum (CD18) das beta-2-integrinas, o que prejudica a adesão de leucócitos às células endoteliais e a ligação do linfócito T às células apresentadoras de antígeno. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, nascido à termo, pais não consanguíneos, apresentou queda do coto umbilical com 17 dias de vida. Foi internado em 4 ocasiões por infecções graves (cutânea, gastrointestinal, monilíase e infecção de catéter venoso central). Diagnosticado com acalasia esofágica. Hemogramas mostraram leucocitose importante (até 64.000/mm<sup>3</sup>) e plaquetose. Ao exame físico, apresentava dismorfias faciais, esplenomegalia e déficit pondero-estatural. Possuía mielograma, exame de dihidrorodamina e dosagem de imunoglobulinas normais, além de sorologias negativas. Em imunofenotipagem, neutrófilos e monócitos não expressavam marcadores CD11b e CD11c. Seu exoma demonstrou: deficiência da adesão leucocitária tipo 1, variante em homozigose no gene *ITGB2* na posição: chr21:44.907.057 que promove a substituição do aminoácido cisteína na posição 62 por um códon de parada de tradução. Essa variante não havia sido descrita anteriormente e foi considerada patogênica. **Discussão:** É importante notar que a queda de coto tardia não ocorre em todos os pacientes com LAD e que a leucocitose pronunciada e contínua é uma característica marcante da doença. A suspeição diagnóstica é fundamental para encaminhamento a centros de referência e transplante de medula óssea o mais precoce possível para aumento da sobrevida. Descrever variantes novas é essencial para melhor entendimento da doença e para gerar bancos de dados que auxiliem no diagnóstico genético acurado dos erros inatos da imunidade.

1. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

# Doença do refluxo gastroesofágico e baixo ganho de peso como manifestações iniciais de Imunodeficiência Combinada Grave: um relato de caso

Maria Eduarda Barreto de Siervi<sup>1</sup>, Paula Dantas Meireles Silva<sup>1</sup>

**Introdução:** A Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) leva ao prejuízo do desenvolvimento e da função dos linfócitos, propiciando susceptibilidade extrema a infecções, cujo desfecho é fatal sem a terapêutica apropriada. Sua sintomatologia é variada e, devido à resposta imune deficiente, os sintomas infecciosos iniciais podem ser frustrados, mas tendem a se agravar a cada infecção. O objetivo desse trabalho é descrever um caso de SCID inicialmente manifesto por doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) e baixo ganho de peso. **Relato de caso:** Menina, 4 meses, iniciou vômitos pós-mamadas, diarreia crônica, irritabilidade e perda de peso. Feita suspeita de DRGE e iniciado tratamento com omeprazol. Após 2 meses, evoluiu com febre e anemia (Hb 5.3), sendo internada para investigação. Por persistência de vômitos alimentares, suspeitado de alergia à proteína do leite de vaca e iniciada fórmula de aminoácidos, reabilitação do peso e concentrado de hemácias. Menor evoluiu com eritema e abaulamento em cicatriz de BCG, compatível com BCGíte, sendo iniciada isoniazida. Realizada investigação imunológica que evidenciou ausência de linfócitos T, redução grave de linfócitos B e imunoglobulinas indetectáveis. À radiografia de tórax, observada ausência de sombra tímica. Foram iniciadas reposição de imunoglobulina, profilaxia com fluconazol, sulfametoxazol + trimetoprima e aciclovir, além de acrescentados rifampicina, etambutol, isoniazida e ciprofloxacino para tratamento de BCGíte. Evoluiu com sepse de foco abdominal por *Acinetobacter* com melhora após terapia antimicrobiana. Apresentou resolução dos sintomas de DRGE com exclusão completa de proteína do leite de vaca. Paciente submetida ao transplante de medula óssea com sucesso. **Discussão:** Baixo ganho de peso, DRGE e diarreia crônica podem ser os sintomas iniciais de SCID. Infecções sequenciais e de gravidade não habitual, bem como BCGíte devem levantar a suspeita de erro inato da imunidade.

1. Hospital Martagão Gesteira - Salvador - BA - Brasil.

## Linfangectasias intestinais causadora de linfopenia, tuberculose ganglionar persistente e imunodeficiência celular

Paulo Eduardo Silva Belluco<sup>1</sup>, Maurício Domingues Ferreira<sup>2</sup>,  
Dewton Moraes Vasconcelos<sup>2</sup>, Júllia Eduarda Feijó Belluco<sup>3</sup>,  
Dalton Luis Bertolini<sup>2</sup>, Rosana Zabulon Feijó Belluco<sup>1</sup>

**Introdução:** Discutiremos um caso nunca descrito de suscetibilidade à tuberculose ganglionar associada à linfopenia T, causada por linfangiectasias intestinais que levam à perda de linfócitos e consequente imunodeficiência celular. **Relato de caso:** Mulher afro-caucasiana, 46 anos, com linfangiectasias, hipoalbuminemia, linfopenia T, B, NK e tuberculose ganglionar aos 20 e 23 anos, tratada com sucesso. Aos 33 anos apresentou recorrência prontamente controlada com (rifampicina/isoniazida/pirazinamida/etambutol) e na manutenção rifampicina/isoniazida. Dias após o tratamento, a tuberculose recorreu. Isoniazida e rifampicina foram reiniciadas por 2 anos, mas a doença retornou após a interrupção. A investigação demonstrou uma grave, persistente linfopenia T, B e NK desde os 26 anos. Devido às recorrências e linfopenia de CD4+ (37 células/ $\mu$ L), iniciou uso contínuo (isoniazida/rifampicina), sem reativações. Durante o acompanhamento, a paciente apresentou linfopenia significativa e hipoalbuminemia persistente, sem anemia, leucopenia ou plaquetopenia, HIV negativos, e a expressão de receptores de IL-12 e IFN-gama normal. As imunoglobulinas no limite inferior da normalidade (IgG recente: 496 mg/dL). O teste IFN-gama Elispot mostrou resposta reduzida aos antígenos de *Mycobacterium*, e sem resposta linfoproliferativa *in vitro* ao mitógeno Pokeweed e antígenos (citomegalovirus, toxoide tetânico). Enteroscopia revelou linfangiectasias no duodeno e nodularidade no jejuno. Ensaios com albumina marcada indicaram perda proteica significativa. A biópsia de medula foi normocelular e normomaturativa. **Discussão:** Tuberculose ganglionar recorrente devido a linfopenia T, NK, diminuição de IFN-gama, ausente resposta ao Pokeweed e antígenos evidenciam resposta prejudicada da célula T e possivelmente nas células T de memória, causada pela perda de linfócitos pelas linfangiectasias intestinais.

1. Escola Superior de Ciências da Saúde, ESCS - Brasília - DF - Brasil.

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

3. Centro Universitário Euroamericano, Unieuro - Brasília - DF - Brasil.

## Paracoccidioidomicose orofaríngea em paciente com síndrome do PIK3 Delta Ativado

Natalia Dias Ribeiro de Melo<sup>1</sup>, Fabiane Leticia Lopes<sup>1</sup>, Anne Marielle Camargo<sup>1</sup>,  
Ana Claudia Rossini Clementino<sup>1</sup>, Renata Gomes de Oliveira<sup>1</sup>,  
Guilherme Henrique Nacamite Rosseto<sup>1</sup>, José Eduardo Seneda Lemos<sup>1</sup>,  
Maria Eduarda Trocoli Zanetti<sup>1</sup>, Luisa Karla de Paula Arruda<sup>1</sup>, Mariana Paes Leme Ferriani<sup>1</sup>

**Introdução:** Síndrome do PI3K delta ativado (APDS) é um raro erro inato da imunidade (EII). Afeta diferenciação de linfócitos, leva à hipogamaglobulinemia e pode evoluir com infecções bacterianas recorrentes e dificuldade de eliminar infecções virais, cursando com bronquiectasias, linfoproliferação e autoimunidade. A paracoccidioidomicose é uma micose sistêmica, limitada à América Latina, com 80% dos casos no Brasil. É adquirida por inalação e apenas 1-2% das pessoas desenvolvem sintomas, a maioria na forma crônica, que afeta principalmente pulmões, mucosas e pele. **Relato de caso:** Paciente, 57 anos, sexo masculino, previamente morador de zona rural, com esplenomegalia, anemia hemolítica e pneumonias recorrentes desde 36 anos. Aos 54 anos, diagnosticada mutação no gene *PIK3CD*. Evoluiu com doença pulmonar intersticial de padrão linfocítico e granulomatoso com hipertensão pulmonar e insuficiência cardíaca. Iniciada reposição de imunoglobulina humana e antibiótico-profilaxia. Em março/24, apresentou odinofagia, com úlceras e grumos brancos em palato, diagnosticado como monilíase e tratado com nistatina oral, sem resposta. Foi prescrito fluconazol oral por 7 dias, com alívio parcial dos sintomas. Dois meses após, paciente persistia com odinofagia, petéquias em orofaringe e gengiva. Suspeitada de lesão por citomegalovírus pois detectado um PCR positivo no sangue, endoscopia digestiva alta sem alterações esofágicas, tentado tratamento com ganciclovir sem melhora. Realizada então biópsia das lesões em orofaringe, evidenciando-se fungos com brotamento único e múltiplo, indicativos de paracoccidioidomicose. Optado por tratamento ambulatorial com sulfametoxazol e trimetoprim, com resolução completa do quadro de odinofagia. **Discussão:** Este caso alerta para a pesquisa de outros fungos como diagnóstico diferencial de monilíase oral em pacientes com EII. Infecção por paracoco é prevalente no nosso meio, portanto devemos suspeitar em pacientes com EII e manifestações clínicas em pulmão, pele ou mucosas.

1. Hospital das Clínicas - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

## Síndrome de hiper IgE like: um relato de caso

Isabel Lages Ribeiro<sup>1</sup>, Mayara Bruna Reis Hortelan<sup>1</sup>,  
Ariadna Andrade Saldanha da Silva<sup>1</sup>, Cíntia Silva de Assis<sup>1</sup>,  
Pedro Celeste Valadares<sup>1</sup>, Fernanda Gontijo Minafra<sup>1</sup>,  
Gabriela Assunção Goebel<sup>1</sup>, Cristian Eduardo Condack<sup>1</sup>, Luciana Araújo Oliveira Cunha<sup>1</sup>

**Introdução:** Pacientes com síndrome de Hiper IgE são caracterizados por infecções bacterianas e fúngicas recorrentes, eczema e nível sérico de IgE elevado. Este caso clínico ilustra paciente em investigação de imunodeficiência primária, clínica semelhante à Hiper IgE, porém em painel genético observado mutações diferentes das habitualmente associadas à síndrome. **Relato de caso:** Menino, 3 anos, nascido prematuro de 26 semanas, apresenta história de várias infecções, incluindo: 4 pneumonias, aspergilose pulmonar, 3 otites, 1 abscesso e 4 candidíases. Apresentava dermatite atópica, múltiplas alergias alimentares, epilepsia e canal arterial patente. Pais não consanguíneos, sem história familiar de imunodeficiência. Laboratorialmente, o paciente apresentava IgA, IgM e IgG entre p10-p50 e IgE de 1150. Imunofenotipagem de linfócitos evidenciava CD3, CD4, CD6, CD19 e CD16/56 < p10. No hemograma, apresentava eosinofilia (1540). Painel genético para imunodeficiência primária: 2 variantes em heterozigose no gene *PGM3*. Com resultado de exames, paciente foi encaminhado à genética médica, mantido em antibioticoprofilaxia e em acompanhamento multidisciplinar. **Discussão:** Os fatores genéticos conhecidos associados à Síndrome de Hiper IgE incluem mutações *STAT3* e *DOCK8*, ambos desempenhando papéis nas vias de sinalização. A Imunodeficiência-23 é uma síndrome de imunodeficiência primária autossômica recessiva, decorrente de mutações em homozigose ou heterozigose composta no gene *PGM3* que se associa a defeitos de glicosilação. As manifestações iniciam-se na infância, principalmente em pele e trato respiratório. Laboratorialmente cursam com neutropenia, linfopenia, eosinofilia e níveis elevados de IgE ou IgA. Deficiências na quimiotaxia dos neutrófilos também foram observados. Indivíduos afetados podem apresentar comprometimento cognitivo. A identificação dessa mutação apoia o diagnóstico de uma imunodeficiência primária, orientando o manejo clínico adequado e o aconselhamento genético.

1. UFMG - Belo Horizonte - MG - Brasil.

## Pensando fora da caixa: SCID além da infância, um relato de caso de 3 irmãos

Bárbara Carvalho Santos dos Reis<sup>1</sup>, Daniela Palheiro Mendes-de-Almeida<sup>2</sup>,  
Fábio Chigres Kuschnir<sup>3</sup>, Natalia Rocha do Amaral Estanislau<sup>3</sup>, Patricia Gomes Moura<sup>4</sup>,  
Tamiris Azamor<sup>5</sup>, Bruna Nunes da Silva Agonigi<sup>1</sup>, Flavia Amendola Anisio de Carvalho<sup>1</sup>,  
Liziane Nunes de Castilho Santos<sup>1</sup>, Zilton Vasconcelos<sup>1</sup>

**Introdução:** As imunodeficiências combinadas graves (*severe combined immunodeficiencies* - SCID) são consideradas via de regra como doenças de início precoce e curso devastador na ausência de transplante de células tronco hematopoiéticas ainda nos primeiros meses de vida, uma verdadeira urgência pediátrica. No entanto, variantes hipomórficas podem permitir função proteica residual suficiente a garantir um espectro de fenótipos de gravidades diferentes, dentre elas o que conhecemos como leaky SCID ou SCID atípico. **Relato de caso:** Paciente de 14 anos encaminhada para avaliação imunológica por histórico de linfocitose hemofagocítica e linfoma de Hodgkin há 2 anos, além de verrugas em mãos e pés e linfopenia importante com hipogamaglobulinemia, notadas após tratamento do linfoma. A família relatava que o irmão mais velho (24 anos) e a irmã mais nova (9 anos) também apresentavam verrugas, mas sem outras queixas. A família foi submetida a sequenciamento de exoma que identificou nos 3 irmãos uma rara variante provavelmente patogênica bialelica no gene *DCLRE1C*, associado a quadros de SCID e síndrome de Omenn. A partir de então, diversas estratégias foram utilizadas para melhor caracterizar a doença destes irmãos, incluindo eletroforese em gel, sequenciamento de cDNA por Sanger, contagem de TRECS e TRECc e avaliação do repertório Vbeta através de citometria de fluxo, sugerindo diagnóstico de leaky SCID com consequentes discussões no que tange terapêutica. **Discussão:** A deficiência de ARTEMIS é um dos subtipos mais raros de SCID e além da susceptibilidade a infecções, cursa com sensibilidade a radiação ionizante e risco aumentado de autoimunidade e neoplasias. Variantes hipomórficas podem dificultar o reconhecimento da doença, o que aumenta a morbimortalidade e piora o prognóstico destes pacientes. Desta forma, o diagnóstico de leaky SCID não deve ser esquecido pelo especialista frente a um adolescente ou mesmo um adulto com sinais de alarme para erros inatos da imunidade.

1. Instituto Fernandes Figueira - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.  
2. Instituto Nacional de Câncer - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.  
3. Hosp. Univ. Pedro Ernesto - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

4. Hospital Estadual da Criança - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.  
5. Instituto de Tecnologia em Imunobiológicos, Bio-Manguinhos - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## Uso de antiviral e rituximabe em Síndrome de fosfoinosítídeo 3-quinase-d ativada (APDS) com infecção pelo vírus Epstein-Barr – relato de caso

Maria Carolina Pires Lins e Silva Lima<sup>1</sup>, Ana Carla Moura<sup>1</sup>, Adriana Azoubel Antunes<sup>1</sup>,  
Alana Ferraz Diniz<sup>1</sup>, Mateus da Costa Machado Rios<sup>1</sup>, Filipe Wanick Sarinho<sup>1</sup>,  
Almerinda Maria do Rêgo Silva<sup>1</sup>, Bruno Gonçalves de Medeiros<sup>1</sup>,  
Liliane Coelho Vieira<sup>1</sup>, Natália Saraiva Carvalho Dias Bittencourt<sup>1</sup>

**Introdução:** A Síndrome de fosfoinosítídeo 3-quinase-d ativada (APDS) é um Erro Inato da Imunidade autossômico dominante de mutações de ganho de função em *PIK3CD* ou *PIL3R1*. O fenótipo é variável com infecções sinopulmonares recorrentes, linfoproliferação, autoimunidade e suscetibilidade aos herpesvírus, notadamente o vírus Epstein-Barr (EBV). **Relato de caso:** Paciente masculino, 11 anos, pais não consanguíneos, início de sintomas no primeiro ano de vida - distensão abdominal, diarreia e hepatoesplenomegalia. Na idade escolar, os sintomas gastrointestinais cessaram e evolução com infecções respiratórias recorrentes e presença de bronquiectasias em tomografia computadorizada de tórax. Posteriormente, linfonodomegalia generalizada persistente. Laboratorialmente, linfocitopenia de CD4 com inversão da relação CD4/CD8, valores sustentados de IgM > p97, IgA < p3 e IgG p75-p97. Exoma, variante patogênica em heterozigose (c.3061G>A) no gene *PIK3CD*, diagnóstico de APDS1. Manejo terapêutico com antibioticoterapia profilática, infusão de imunoglobulina humana, considerando o contexto de imunodesregulação e disgamaglobulinemia, com controle das infecções sinopulmonares. Em 2024, reinício de infecções recorrentes e aumento generalizado de tecidos linfoides, com PCR sérico para CMV e EBV negativos. Submetido a biópsia excisional de linfonodos em região inguinal, com PCR do linfonodo, positivo para EBV. Histopatológico descrição de natureza reacional. Iniciada terapia com aciclovir oral associado ao rituximabe devido a linfoproliferação. Paciente evoluiu estável sem infecções respiratórias e notável redução das linfonodomegalias e hepatoesplenomegalia. **Discussão:** Profilaxia antiviral e monitorização regular das infecções por herpesvírus são recomendadas, no entanto, há escassez na literatura sobre o tratamento do EBV na APDS. O caso ilustra o uso do aciclovir para tratamento da infecção por EBV e linfoproliferação não neoplásica na APDS com rituximabe.

1. HC - UFPE - Recife - PE - Brasil.

## Doença hepática veno-oclusiva familiar com imunodeficiência (VODI): relato de uma família não consanguínea

Thais Costa Lima Moura<sup>1</sup>, Ana Paula Beltran Moschione Castro<sup>1</sup>,  
Antonio Carlos Pastorino<sup>1</sup>, Beni Morgenstern<sup>1</sup>, Mayara Lorena Souza<sup>1</sup>, Mayra Barros Dorna<sup>1</sup>

**Introdução:** Doença hepática veno-oclusiva familiar com imunodeficiência (VODI) é uma imunodeficiência combinada (CID) rara que se apresenta precocemente com infecções recorrentes e oportunistas associadas à disfunção hepática. Apresentamos uma família com variantes heterozigotas compostas no gene SP110, consistentes com a herança autossômica recessiva. **Relato de casos:** **P1:** feminino, 15a, teve HLH por CMV aos 7m e infecção disseminada por micobactéria aos 8m, evoluindo com hepatopatia crônica e cirrose. Aos 3a teve linfoma não-Hodgkin. Após quimioterapia, evidenciada hipogamaglobulinemia. Iniciada reposição de imunoglobulina (IGIV). Detectado *Fusarium sp.* em lavado broncoalveolar. Aos 9a teve Tb ganglionar. Apresenta infecções sinopulmonares recorrentes, bronquiectasias, déficit de aprendizado e TDAH. Avaliação laboratorial inicial: linfopenia T e B, hipogamaglobulinemia e enzimas hepáticas elevadas. Biópsia sugestiva de doença veno-oclusiva hepática. Sequenciamento do genoma identificou 2 variantes patogênicas em heterozigose no SP110 (deleção exon 14 e p.Arg373Serfs\*22). **P2:** 10a, irmã de P1. Tem hipogamaglobulinemia e linfopenia T CD8 e B desde os 6m. Introduzida profilaxia antimicrobiana e IGIV. Evoluiu com hepatoesplenomegalia e elevação das transaminases aos 18m. Aos 2a, apresentou diarreia aguda e acolia fecal. USG sugestiva de cirrose hepática. Apresenta infecções sinopulmonares recorrentes. Painel genético identificou as mesmas variantes que a irmã. **P3:** masculino, 2a, irmão de P1 e P2. Aos 5m evidenciada hepatomegalia, hipogamaglobulinemia e elevação de transaminases. USG com sinais de hepatopatia crônica. Painel genético com as mesmas variantes que as irmãs. Iniciada profilaxia antimicrobiana e IGIV. Esta série de casos descreve irmãos da mesma família não consanguínea com mutações no SP110 com fenótipo grave de CID e hepatopatia crônica. Segregação parental e análise da mutação confirmaram padrão heterozigoto composto. O reconhecimento precoce da VODI é crucial para seu manejo.

1. Instituto da Criança de do Adolescente - HC- FMUSP - São Paulo - SP - Brasil.



## Síndrome de Griscelli: descrição diagnóstica de uma condição rara

Pedro Celeste Valadares<sup>1</sup>, Ariádna Andrade Saldanha da Silva<sup>1</sup>,  
Mayara Bruna Reis Hortelan<sup>1</sup>, Isabel Lages Ribeiro<sup>1</sup>, Cíntia Silva de Assis<sup>1</sup>,  
Gabriela Assunção Goebel<sup>1</sup>, Cristian Eduardo Condack<sup>1</sup>,  
Fernanda Gontijo Minafra Silveira<sup>1</sup>, Luciana Araújo Oliveira Cunha<sup>1</sup>

**Introdução:** A Síndrome de Griscelli é uma condição genética autossômica recessiva caracterizada por uma redução na pigmentação da pele e que pode também estar associada a problemas imunológicos e/ou déficits neurológicos, variando de acordo com a particularidade do defeito genético envolvido. **Relato de caso:** Trata-se de paciente que iniciou aos 5 meses de idade com quadro de hepatoesplenomegalia, febre e pancitopenia. Propedêutica inicial descartou leishmaniose, mononucleose e neoplasias. A investigação diagnóstica prosseguiu, foram preenchidos critérios para síndrome hemofagocítica (provavelmente desencadeada por parvovirose) e a criança foi adequadamente tratada com boa resposta. Ao exame físico, a lactente também apresentava albinismo ocular e, por isso, foi solicitada análise de microscopia óptica de seus fios de cabelo. Foi observada presença de grandes aglomerados de pigmento nas hastas capilares e no acúmulo de melanossomas nos melanócitos, sendo confirmado diagnóstico de Síndrome de Griscelli. Paciente encaminhada para análise genética, observada mutação em heterozigose composta no gene RAB27A. Foi submetida a transplante de células hematopoiéticas haploidenticas, com sucesso. Atualmente, 3 anos pós-TMO, clinicamente bem, ainda necessitando de infusão de imunoglobulina endovenosa. **Conclusão:** Apesar de considerada rara, as características clínicas das síndromes de albinismo parcial são notórias e devem levar a uma suspeição clínica. Pacientes com albinismo parcial têm chance aumentada de hemofagocitose, que é determinante no prognóstico do paciente. O diagnóstico da Síndrome de Griscelli possibilitou o encaminhamento precoce da paciente para o transplante de medula óssea, aumentando as chances de um bom desfecho do caso.

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

## Síndrome poliglandular autoimune tipo 3 em paciente com hipogamaglobulinemia

Tamara Alba dos Santos<sup>1</sup>, Denise Neves Ladeia<sup>1</sup>,  
Leticia Rodrigues Vanini Padua<sup>1</sup>, Cibele Medeiros Reis<sup>1</sup>, Alexandre Augusto Sobral Vieira<sup>1</sup>,  
Natalia Bianchini Bonini<sup>1</sup>, Vitor Salume Silva<sup>1</sup>, Veridiana Aun Rufino Pereira<sup>1</sup>,  
Maria Elisa Bertocco Andrade<sup>1</sup>, Fatima Rodrigues Fernandes<sup>1</sup>

**Introdução:** Na hipogamaglobulinemia ocorre a diminuição de produção de imunoglobulina G e o paciente afetado se torna mais suscetível a infecções bacterianas e virais. A etiologia pode ser primária por erro inato da imunidade ou secundária por diversas causas. A associação de duas ou mais doenças autoimunes (pelo menos uma delas endócrina) é denominada síndrome poliglandular autoimune (SPGA), podendo se apresentar com várias combinações entre si. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 70 anos, diagnosticada há 5 anos com hipogamaglobulinemia, após episódios de broncopneumonia de repetição (3 episódios em 1 ano, com internação em UTI e uso de antibiótico endovenoso), sinusites de repetição e ceratite herpética. Tinha diagnóstico prévio de retocolite ulcerativa com artrite enteropática. Há 8 anos recebeu adalimumabe (por cerca de 2 anos) e outros imunossupressores, suspensos por presença de infecções de trato urinário e de vias aéreas superiores. Além disso, teve o diagnóstico de Síndrome de Sweet há 15 anos, confirmado por biópsia. Nos últimos 10 anos, a paciente evoluiu de hipertireoidismo subclínico a doença de Graves e houve o aparecimento de Diabetes Autoimune Latente do Adulto (LADA). **Discussão:** A síndrome poliglandular autoimune tipo 3 é o subtipo mais frequente das SPGA, tipicamente encontrada em adultos do sexo feminino, compreendendo a coexistência de doença tireoidiana autoimune (no caso apresentado, doença de Graves) e outra patologia autoimune, como o diabetes do tipo LADA. O tratamento desta síndrome é o mesmo das doenças diagnosticadas isoladamente, e às vezes são necessários pequenos ajustes. Não encontramos relato em literatura sobre associação de hipogamaglobulinemia a síndrome poliglandular autoimune tipo 3. Como descrito no paciente acima, em alguns casos não é possível caracterizar se a hipogamaglobulinemia é primária ou secundária, pois nem sempre é realizada investigação prévia ao uso de imunossupressor em doenças autoimunes.

1. Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual de São Paulo - IAMSPE - São Paulo - SP - Brasil.



## Síndrome de Griscelli: relato de caso de doença rara com imunodeficiência e hipopigmentação cutânea

Oliver Vilela Gomes

**Introdução:** A Síndrome de Griscelli (SG) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, que se manifesta por hipopigmentação cutânea, cabelos prateados e imunodeficiência grave. A SG é dividida em três tipos (I, II e III), conforme suas características clínicas. O tipo II (SGII) resulta de mutações no gene *RAB27A*, causando defeitos nas funções das células T e NK, o que predispõe os pacientes a infecções recorrentes e complicações graves, como a Linfo-histiocitose Hemofagocítica (HLH). **Relato de caso:** Paciente feminina, 4 anos, etnia negra, natural de Belém do Pará, foi diagnosticada aos 3 anos com SGII após apresentar sintomas como pele hipopigmentada e cabelos prateados. O diagnóstico foi confirmado por testes genéticos, que identificaram mutação no gene *RAB27A*. Aos 3 anos, desenvolveu HLH primária, uma complicação grave da SGII, caracterizada por febre persistente, pancitopenia e esplenomegalia. A paciente não apresentou cicatriz vacinal após a BCG e desenvolveu abscesso na coxa após vacinação contra hepatite B, sugerindo imunodeficiência. **Discussão:** A Síndrome de Griscelli Tipo II é uma condição rara e desafiadora no diagnóstico e manejo clínico. Este caso destaca a necessidade de diagnóstico precoce e acompanhamento contínuo devido ao alto risco de infecções recorrentes e complicações como a HLH. O fenótipo da paciente, junto à ausência de cicatriz vacinal e abscesso pós-vacinal, reforça a importância de considerar SGII no diagnóstico diferencial. Em casos refratários, o transplante de medula óssea pode ser considerado. Este relato sublinha a complexidade do manejo da SGII e a necessidade de abordagens multidisciplinares para otimizar o prognóstico.

## Osteomielite crônica por *Sporothrix sp.* em paciente com imunodeficiência comum variável

Gabrielle dos Santos Chataque<sup>1</sup>, Denise Lacerda Pedrazzi<sup>1</sup>,  
Fabio Chigres Kuschnir<sup>1</sup>, Gerlia Bernardes da Silveira<sup>1</sup>,  
Tatiana Guerra de Andrade Cavazzani<sup>1</sup>, Natalia Rocha do Amaral Estanislau<sup>1</sup>,  
Denise Bouço<sup>1</sup>, Laisa Machado Miranda<sup>1</sup>, Jorge Eduardo Soares Pinto<sup>1</sup>, Gabriela Andrade Coelho Dias<sup>1</sup>

**Introdução:** A Imunodeficiência Comum Variável (ICV) é o erro inato da imunidade sintomático mais frequente e prevalente em adultos jovens. Caracterizada por deficiência de produção de anticorpos, infecções bacterianas recorrentes, autoimunidade, linfoproliferação e malignidade. Existe pouca informação na literatura sobre a ocorrência de osteomielite crônica por *Sporothrix sp.* (Ssp) em pacientes com ICV.

**Relato de caso:** K.R.S., feminina, 27 anos, natural do RJ, com ICV diagnosticada em 2015, em tratamento mensal com imunoglobulina humana venosa e, nos últimos dois anos, em uso de prednisona (20 mg/dia) para artrite de tornozelo. Em março de 2024 apresentou dor intensa em membro inferior esquerdo, com lesão flogística local, sem febre ou trauma local. Após tratamento inicial sem sucesso com cefalexina, a ressonância magnética revelou osteomielite crônica. A paciente foi tratada com ciprofloxacino e clindamicina intravenosos, seguidos de desbridamento cirúrgico, mas sem melhora. A cultura óssea revelou *Sporothrix sp.*, e a paciente foi tratada com anfotericina B, itraconazol e nova cirurgia, com remoção cirúrgica do tecido ósseo infectado e posterior enxerto ósseo, apresentando boa evolução clínica. **Discussão:** Este caso demonstra que devemos estar atentos ao diagnóstico de osteomielite por Ssp em pacientes com ICV e imunossuprimidos. A Esporotricose é uma micose, usualmente subcutânea, de caráter subagudo ou crônico causada por fungos do gênero *Sporothrix*. A forma extracutânea (EC), rara, está associada à inalação de esporos e à disseminação hematogênica em pacientes imunossuprimidos. Os ossos são as estruturas mais acometidas, responsáveis por 80% dos casos de doença EC, com destaque para tíbia, ossos da mão, rádio e ulna. A cultura é o método padrão ouro para o diagnóstico e o tratamento é prolongado e sujeito a sequelas. No caso relatado, o uso prolongado de corticoterapia pode ter comprometido a imunidade celular da paciente, contribuindo para a infecção.

1. Universidade do Estado do Rio de Janeiro - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## Notalgia parestésica, uma síndrome pouco reconhecida: relato de caso

Paulo Eduardo Silva Belluco<sup>1</sup>, Maurício Domingues Ferreira<sup>2</sup>,  
Dewton de Moraes Vasconcelos<sup>2</sup>, Dalton Luis Bertolini<sup>2</sup>,  
Júlia Eduarda Feijó Belluco<sup>3</sup>, Luiz Piaia Neto<sup>4</sup>, Thiago de Almeida Bezerra<sup>4</sup>,  
Maria Candida Faria Varanda Rizzo<sup>4</sup>, Rosana Zabulon Feijó Belluco<sup>1</sup>

**Introdução:** Notalgia parestésica é uma síndrome neurocutânea, que causa prurido e hiperpigmentação dorsal, associada à compressão nervosa por degeneração vertebral ou trauma. O diagnóstico baseia-se no quadro clínico e alterações nas raízes nervosas do dermatomo afetado. Diagnóstico importante e pouco realizado. **Relato de caso:** Mulher afro-brasileira, 60 anos, com prurido crônico na região escapular direita há 1 ano, que piora à noite, afetando sua qualidade de vida. Tratamentos com anti-histamínicos e corticosteroides foram ineficazes. Paciente fez uso de bilastina, sem melhora. Exame físico local normal. Hemograma completo, enzimas hepáticas, TSH, eletroforese de proteínas, ureia, creatinina e eletrólitos estão todos normais. O estudo radiológico da coluna revelou osteófitos na margem anterior, redução dos espaços discais em C5/C6 e C6/C7, com esclerose subcondral dos platôs vertebrais. A ressonância magnética evidenciou espondiloartrose cervical, abaulamento focal do disco intervertebral em C3-C4, protrusão concêntrica dos discos de C3-C6, tocando a medula espinhal, e discreta redução da amplitude do canal vertebral entre C6-C7. Foi suspeitado notalgia parestésica, e iniciado amitriptilina 50 mg/dia. O prurido foi completamente controlado. **Discussão:** Este caso exemplifica bem a notalgia parestésica, exceto pela ausência de hiperpigmentação, devido à paciente ser negra. Mas apresenta prurido crônico no segmento metamérico relacionado a lesões compressivas na coluna cervical. Há relato de associação entre notalgia parestésica e doença cervicoespinhal em C4-C6. O prurido, que impactava significativamente a qualidade de vida da paciente e era refratário aos tratamentos convencionais, foi totalmente controlado com amitriptilina. Existe significativa relação entre os distúrbios na coluna cervical da paciente com o prurido crônico no dermatomo relacionado.

1. Escola Superior de Ciências da Saúde, ESCS - Brasília - DF - Brasil.

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

3. Centro Universitário Euroamericano, Unieuro - Brasília - DF - Brasil.

4. Afya Educação Médica - São Paulo - SP - Brasil.

## Deficiência de CTLA-4 sem hipogamaglobulinemia: relato de caso

Juliana Goncalves Primon<sup>1</sup>, Guilherme da Silva Martins<sup>1</sup>,  
Angélica Fonseca Noriega<sup>1</sup>, Thalita Gonçalves Picciani<sup>1</sup>,  
Larissa Machado Carvalho<sup>1</sup>, Maitê Milagres Saab<sup>1</sup>, Gabriela Spessatto<sup>1</sup>,  
Débora Carla Chong- Silva<sup>1</sup>, Herberto José Chong- Neto<sup>1</sup>, Nelson Augusto Rosário Filho<sup>1</sup>

**Introdução:** A deficiência de CTLA-4 resulta na inibição ineficaz da sinalização coestimulatória, e à ativação aprimorada de células T. Está associada com hipogamaglobulinemia, aumento do risco de infecções, manifestações autoimunes e linfadenopatia. O quadro clínico pode assemelhar-se tanto ao IPEX quanto ao ALPS.

**Relato de caso:** Menina, 9 anos, com anemia hemolítica autoimune há 3 anos, e hipotireoidismo/tireoidite de Hashimoto. Há 2 anos apresentou infecção por citomegalovírus (CMV), após 4 meses foi diagnosticada com SAAF sorológica. Há 1 ano e 3 meses evoluiu com plaquetopenia por Síndrome de Evans. Há 1 ano apresentou algia intensa em cervical e escapular, com tomografia de tórax com linfonodomegalias mediastinais, hilar bilateral, e pulmonar à direita, e esplenomegalia. Exames de investigação imunológica demonstraram: Leucócitos 7130, Linfócitos: 1497, CD3 1232 (< p10), CD4 673 (p10-p50), relação CD4/CD8: 2,12, CD8 317 (< p10), CD19 70,3 (< p10), NK 194 (< p10), Linfócito T duplo negativos = 35 (2,8% dos linfócitos T), IgG: 1294 (p75-p97), IgA: 357 (> p97), IgM: 412 (> p97). Teste genético para imunodeficiências primárias identificou variante patogênica, em heterozigose, no gene *CTLA4*. Diante do resultado, foi optado por iniciar o imunossupressor sirolimus 2,5 mg/m<sup>2</sup>/dia. Desde então a paciente tem evoluído com bom controle clínico e laboratorial. **Discussão:** No caso acima, a paciente apresentou manifestações autoimunes, incluindo autocitopenia, porém não apresentou hipogamaglobulinemia, sendo confirmado o diagnóstico apenas após a realização do teste genético. Sendo assim, a triagem imunológica direcionada e testes genéticos apropriados podem ajudar no diagnóstico de uma síndrome específica de desregulação imunológica geneticamente mediada, permitindo selecionar os pacientes que podem apresentar melhora clínica com o uso da terapia alvo.

1. Hospital de Clínicas UFPR - Curitiba - PR - Brasil.



## TREC urgente: além das imunodeficiências combinadas

Bruno William Lopes Almeida<sup>1</sup>, Carolina Sanchez Lago Aranda<sup>1</sup>,  
Stephanie Tiosso Fontes Monteiro<sup>1</sup>, Luisa Ferreira Silva Lopes<sup>1</sup>,  
Camila Mendonça Lopes<sup>1</sup>, Leonardo Mendes da Silva<sup>1</sup>, Paula Pozzolo Ogeda<sup>1</sup>,  
Ligia Maria de Oliveira Machado<sup>1</sup>, Ivanilton Souza Reis<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>

**Introdução:** Alguns Erros Inatos da Imunidade (EII) são condições graves que exigem reconhecimento e tratamento rápidos. A triagem neonatal para EII é revolucionária e permite a identificação de pacientes assintomáticos. Nosso objetivo é apresentar o caso de uma criança com uma alteração neste teste. **Relato de caso:** Paciente, masculino com alteração TREC (4 – VR até 25 cópias/  $\mu\text{L}$ ). Iniciou acompanhamento no serviço com 50 dias de vida, previamente hígido, ausência de marcos sindrômicos, sem intercorrências no pré-natal, sem históricos de imunodeficiências na família. Apenas com sopro cardíaco sistólico ao exame físico. Realizado exame de imunofenotipagem inicial que constatou redução de linfócitos CD3:  $1.313 \text{ cel}/\text{mm}^3$ , CD4:  $586 \text{ cel}/\text{mm}^3$ , CD4 naive:  $438 \text{ cel}/\text{mm}^3$ . O ecocardiograma detectou apenas uma CIA sem repercussão. Na repetição da imunofenotipagem após 3 meses, houve diminuição do CD3 ( $513 \text{ cel}/\text{mm}^3$ , CD4:  $170 \text{ cel}/\text{mm}^3$  e CD4 naive:  $114 \text{ cel}/\text{mm}^3$ ). A primeira hipótese foi deleção do 22q e solicitado o SNP-array para avaliação que detectou deleção da banda intertiscial 2p11.2 do braço curto do cromossomo 2, a qual é compatível com fenótipo de hipoplasia de timo, indicado por linfopenia seletiva de células T, o qual pode mimetizar as características fenotípicas observadas na Síndrome de DiGeorge e justificar a linfopenia. O paciente está com 18 meses com CD3:  $772 \text{ cel}/\text{mm}^3$  e CD4:  $427 \text{ cel}/\text{mm}^3$ , ambos em ascensão. Está em uso de sulfá e reposição de imunoglobulina, sem internações infecciosas. **Discussão:** A triagem neonatal para EII permite o diagnóstico precoce de linfopenias. Doenças relacionadas ao timo são diversas e fazem parte do diferencial das imunodeficiências combinadas. O uso de ferramentas moleculares aumenta nosso repertório de investigação e amplia exponencialmente nosso conhecimento para prognóstico e manejo do paciente. A linfopenia nesses casos tende a ser transitória e sem necessidade de transplante de medula óssea.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

## STAT-1 GOF – série de casos. Mesmo gene, vários fenótipos

Fabício Akira Hsu<sup>1</sup>, Lucas Marques de Oliveira<sup>1</sup>,  
Carolina Sanchez Aranda<sup>1</sup>, Mariana Gouveia-Pimentel<sup>1</sup>,  
Rafaela Rola Leite Guimaraes<sup>1</sup>, Antonio Condino-Neto<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>,  
Gabriela de Souza Fernandes Diogo<sup>1</sup>, Viviane Mashima<sup>1</sup>, Rafaela Gomes Takatsu Paulista<sup>1</sup>

**Introdução:** As imunodeficiências causadas por mutações de ganho de função (GOF, do inglês *Gain-of-Function*) no gene *STAT1* representam um grupo de doenças imunológicas raras e complexas. Mutações GOF no gene *STAT1* resultam em uma ativação excessiva e prolongada da via de sinalização, o que pode levar a uma maior suscetibilidade a infecções fúngicas, especialmente candidíase mucocutânea crônica. Além disso, podem ter uma maior predisposição a infecções bacterianas e virais, além de um risco elevado de desenvolver doenças autoimunes e inflamatórias. Nosso objetivo foi apresentar uma série de casos de pacientes com *STAT1* GOF com suas características clínicas, desafios no acompanhamento e no tratamento. **Relato dos casos:** Apresentamos quatro pacientes com 6, 10, 13 e 48 anos respectivamente, sendo o terceiro o único com sexo feminino. Os pacientes têm a confirmação de *STAT1* GOF por meio do sequenciamento do exoma e história de infecções fúngicas de repetição. O primeiro paciente apresenta predominantemente infecções fúngicas de pele e mucosas. O segundo apresenta infecções fúngicas mais graves e profundas, com necessidade de exérese de olho esquerdo por Histoplasmose, além de apresentar baixa estatura e diabetes mellitus tipo 1. Os dois últimos pacientes são filha e pai e ambos desenvolveram infecções fúngicas de sistema nervoso central. **Discussão:** A variabilidade clínica é marcante entre os pacientes, e com isso, existe uma dificuldade em padronizar condutas e como acompanhá-los. O uso de anti-fúngicos profiláticos e acompanhamento de bioquímica hepática se faz necessário em todos os pacientes. O uso de upadacitinibe no segundo paciente proporcionou melhora do controle da glicemia e aumento do -2 Z scores para -1 na estatura, após falha com o uso de ruxolitinibe. A indicação de transplante de medula óssea não é mandatória e deve ser considerada a cada caso.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

## Síndrome de hiper-IgM autossômica recessiva: relato de caso

Isadora Arantes<sup>1</sup>, Renan Shaefer<sup>1</sup>, Laura Oliveira<sup>1</sup>, Yasmin Peres<sup>1</sup>,  
Fernanda Pinto-Mariz<sup>1</sup>, Camila Lira<sup>1</sup>, Maria Fernanda de Andrade Melo e Araújo Motta<sup>1</sup>,  
Evandro Prado<sup>1</sup>, Heloiza Silveira<sup>1</sup>, Ekaterini Goudouris<sup>1</sup>

**Introdução:** As síndromes de hiper-IgM (HIGM) são caracterizadas pela presença de níveis significativamente baixos ou ausentes de IgG, IgA e IgE, associado a níveis normais ou elevados de IgM. A HIGM na forma congênita é extremamente rara, representando de 0,3 a 2,9% de todas as imunodeficiências primárias, com uma incidência estimada em 1 a cada 130.000 nascidos vivos. Pode ser causada por uma heterogeneidade de defeitos genéticos, mais comumente por herança ligada ao X, mas também por defeitos autossômicos recessivo ou dominante. **Relato do caso:** Menina de 5 anos foi encaminhada para o ambulatório de imunologia por quadro de otites de repetição (6 episódios em 1 ano) e uma pneumonia grave com derrame pleural. Infecções se iniciaram aos 4 anos, quando a criança começou a frequentar a escola. Relato de uma prima falecida aos 5 anos por infecção. Exames laboratoriais de abril/23 apresentavam IgG e IgA indetectáveis, com IgM de 2.932, sendo considerada a possibilidade de uma síndrome de hiper-IgM. Foi descartada clonalidade da IgM. Iniciou infusão de imunoglobulina venosa a cada de 21 dias com bom controle dos quadros infecciosos. Em março/24 colhemos painel genético para erros inatos da imunidade (programa Veritas-Fundação Jeffrey Model) que revelou uma variante provavelmente patogênica no gene *AICDA* associada à imunodeficiência autossômica recessiva com hiper-IgM (do tipo 2). **Discussão:** A forma autossômica recessiva causada por mutações no gene *AICDA*, representa cerca de 20% dos casos de HIGM, sendo a segunda mais frequente. Nesse caso, os valores de IgM eram extremamente elevados, mais elevados do que se costuma observar em síndrome de hiper-IgM ligada ao X.

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

Arq Asma Alerg Imunol. 2024;8(Supl 1):S253.

## Hemossiderose pulmonar relacionada ao LV em paciente com doença granulomatosa crônica: relato de um caso

Renan Shaefer<sup>1</sup>, Yasmin Peres<sup>1</sup>, Laura Oliveira<sup>1</sup>, Isadora Arantes<sup>1</sup>,  
Camila Lira<sup>1</sup>, Adriana de Paiva Mesquita<sup>2</sup>, Rafaella Ferreira-Reis<sup>3</sup>,  
Vinícius Cotta-de-Almeida<sup>3</sup>, Fernanda Pinto-Mariz<sup>1</sup>, Ekaterini Goudouris<sup>1</sup>

**Introdução:** A hemossiderose pulmonar é caracterizada por hemorragia intra-alveolar difusa recorrente, associada à presença de depósitos de hemossiderina no interior dos macrófagos. Raramente é causada por hipersensibilidade ao leite de vaca, a síndrome de Heiner. A Doença Granulomatosa Crônica (DGC) é um erro inato da imunidade mais comumente de herança ligada ao X caracterizada por abscessos cutâneos e de órgãos internos, pneumonias e osteomielites por estafilococos, bactérias Gram-negativas e *Aspergillus spp.* **Relato de caso:** Menina iniciou aos nove meses de idade uma linfonodomegalia submentoniana que biopsiada, revelou resultado positivo para BK. Apresentou melhora após drenagem e tratamento específico. Em acompanhamento com a pneumologia pediátrica, recebeu diagnóstico de hemossiderose pulmonar secundária à alergia à proteína do leite de vaca (LV), com melhora com corticoterapia e exclusão de LV. Quadro pulmonar se manteve controlado após suspensão da corticoterapia, mantendo-se a exclusão do LV. Aos quatro anos, apresentou nova linfonodomegalia em região axilar esquerda, com necessidade de drenagem e antibioticoterapia novamente. Apresentou pneumonias e abscessos cutâneos repetidos e foi encaminhada para imunologia. Imunoglobulinas e perfil linfocitário normais. Entre 2023/2024, foram coletados dois exames de DHR com resultado alterado e com atividade normal de mieloperoxidase (principal causa de resultado falsamente alterado de DHR). Feito diagnóstico de DGC, a paciente segue em uso de sulfametoxazol + trimetoprim e itraconazol, dieta sem LV, mantendo-se bem, sem infecções e com quadro pulmonar controlado. **Discussão:** apresentamos o caso de uma paciente com uma rara associação de doenças raras: diagnóstico inicial de hemossiderose pulmonar secundária à alergia à proteína do leite de vaca, a rara síndrome de Heiner, com posterior diagnóstico de DGC, confirmado com 2 exames de DHR e exclusão de exame falsamente alterado por atividade alterada de mieloperoxidase.

1. IPPMG - UFRJ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.  
2. HMJ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.  
3. FIOCRUZ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## Infecções recorrentes e agamaglobulinemia ligada ao cromossomo X (XLA): relato de caso

Eliane Alves Figueiredo<sup>1</sup>, Cristiane Maria Gonçalves Moris Pompeu<sup>1</sup>, Fernanda Moris Pompeu<sup>2</sup>

**Introdução:** As Imunodeficiências Primárias (IDP), resultantes da deficiência humoral ou de anticorpos, compreendem patologias geneticamente determinadas, manifestadas de forma clínica por infecções otorrinolaringológicas e respiratórias. A Agamaglobulinemia ligada ao cromossomo X (XLA) engloba-se neste grupo, possuindo incidência variável entre 1:100.000 a 1:200.000, reportando a raridade do caso narrado. **Relato do caso:** Este trabalho relata o caso de um paciente do sexo masculino, 3 anos e 10 meses – portador de traço falciforme – que, aos 3 meses, desenvolveu quadro grave de bronquiolite, permanecendo 14 dias internado e necessitando de intubação orotraqueal, e que, desde os 2 anos, cursa com neutropenia e com histórico de infecções de repetição, sendo 2 broncopneumonias, uma delas com tratamento hospitalar e ocorrência de derrame pleural, e 2 otites médias agudas, tratadas via antibioticoterapia, no período de um ano. Após testes negativos para alergia a aeroalérgenos, foi solicitada a dosagem de imunoglobulinas para investigação de Erro Inato da Imunidade, a qual constatou valores reduzidos de imunoglobulinas IgA (6 mg/dL), IgG (< 15 mg/dL) e IgM (< 20 mg/dL). Em seguida, solicitou-se a imunofenotipagem, identificando a ausência da linhagem de linfócitos B, que confirmou o diagnóstico de Agamaglobulinemia congênita (Doença de Bruton), indicando a terapia com infusão de imunoglobulinas. **Discussão:** Para o caso, ratifica-se que a XLA, caracterizada por infecções bacterianas recorrentes, comumente por *Streptococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae*, que afetam pacientes do sexo masculino nos 2 primeiros anos de vida, compreende um distúrbio genético mutacional, em sua maioria missense, na Tirosina Quinase de Bruton (BTK), responsável pelo processo maturacional do desenvolvimento de células B, reiterando o necessário diagnóstico precoce, de preferência anterior aos 2 anos de idade, para garantia de melhor prognóstico e prevenção de infecções graves e óbito.

1. Consultório particular - Marília - SP - Brasil.

2. Acadêmica de Medicina - Marília - SP - Brasil.

## Deficiência de IgA com asma grave em criança de 4 anos com necessidade de dupilumabe

Antonio Condino<sup>1</sup>, Larissa Pincerato Mastelaro Vigeta<sup>2</sup>,  
Eliana Cristina Toledo<sup>2</sup>, Vanessa Ambrosio<sup>2</sup>, Andressa Carla Laveso Camacho<sup>2</sup>,  
Melina Marques Gomes Bittencourt<sup>2</sup>, Bianca Vilela Jorge Mendes Goulart<sup>2</sup>

**Relato de caso:** G.T.C., masculino, 4 anos, parto cesariano, a termo, sem intercorrências, pais não consanguíneos, não institucionalizado, filho único. Aos 18 meses inicia quadros recorrentes de IVAS com febrícula, sibilância e desconforto respiratório, não controlados com fluticasona inalatória, 200 µg/dia, com necessidade de salbutamol semanalmente. Investigado para alergia com IgE positivos para epitélio de gato e penas e screening para erros inatos da imunidade (EII) com IgA: indetectável (abaixo do percentil 3 para a idade), IgE: 200 kU/L e restante normais. Evoluiu com persistência dos quadros respiratórios e três pneumonias, associado ao tratamento LABA ao corticoide inalatório (budesonida/formoterol 12/400 µg/dia). Aos 2 anos manteve sibilância recorrente e desconforto respiratório a despeito do uso correto da medicação controladora inalatória, com muitas idas a emergência com necessidade de oxigênio, internações e uso de corticosteroides sistêmicos. Diante do exposto foi iniciado profilaxia antibiótica com azitromicina, sem controle da asma, suspenso após um ano. Mantendo sintomas persistentes, prescrito imunobiológico, dupilumabe, o qual está em uso atualmente há 4 meses com boa evolução clínica, desde então não houve mais crises de asma, sem necessidade de idas a emergência, sem uso de corticoides e reduzido medicamento inalatório. **Discussão:** A deficiência seletiva de IgA é o EII mais comum, assintomático na maioria dos indivíduos afetados e sem tratamento. Entretanto, pacientes sintomáticos podem apresentar infecções recorrentes, autoimunidade, neoplasias, alergias como asma. A relevância do relato é enfatizar a individualização do tratamento, o que é essencial, mesmo sendo uma doença, na maioria dos casos, benigna, devendo ser acompanhados regularmente e a decisão compartilhada com a família. o imunobiológico sendo liberado para asma acima de 6 anos o paciente obteve um benefício importante, estabilizando seus sintomas, com boa evolução, melhorando a qualidade de vida da criança.

1. Unicamp - Campinas - SP - Brasil.

2. FAMERP - São José do Rio Preto - SP - Brasil.

## Ictiose congênita sinalizando Erro Inato da Imunidade (EII)

Monica Soares de Souza<sup>1</sup>, Mariana Gomes Peçanha<sup>1</sup>,  
Mariana de Oliveira Amaro Pereira<sup>1</sup>, Izabella Marian de Oliveira Melim Aburjeli<sup>1</sup>,  
Marina Branco Lopes Côrte Real<sup>1</sup>, Helena Freitas dos Santos Coelho<sup>1</sup>,  
Rodrigo Cardeal Menezes<sup>1</sup>, Maria Elisa Lenzi<sup>1</sup>,  
Barbara Carvalho Santos dos Reis<sup>2</sup>, Zilton Farias Meira de Vasconcelos<sup>2</sup>

**Introdução:** EII são um grupo de doenças que afetam o sistema imune. Infecções, autoimunidade, inflamação, linfoproliferação e neoplasias são comuns. Atopia, níveis elevados de IgE e hipereosinofilia também estão presentes em alguns EII. São as chamadas Síndromes Hiper IgE (S.HIgE). **Relato de caso:** Lactente, masculino, 5 meses, em aleitamento materno exclusivo. Apresentou xerodermia difusa ao nascer, evoluindo com piora e eritrodermia. Aos 3 meses iniciou perda ponderal, diarreia crônica e otite média aguda. Suspeita de APLV. Excluído LV da dieta materna com discreta melhora cutânea, mas manteve déficit ponderal. Referido para investigação. Ao exame, evidenciou-se eritrodermia ictiosiforme grave (EII?). Ex. laboratoriais com anemia, eosinofilia, linfocitose, neutropenia, níveis altos de IgE (2268 IU/mL) e IgA (145 mg/dL) e subpop. de linfócitos normais. Presença de tricorrexe invaginada. Iniciados cotrimoxazole, antihistamínicos, vitaminas, hidratante/corticoide tópico, dieta elementar com recuperação lenta do peso. T. genético não confirmou a S. de Netherton (SN), principal suspeita. Fenótipos variáveis estão presentes nas S.HIgE. Transplante de medula óssea é indicado na deficiência de DOCK8, enquanto que na perda de função de STAT3 o tratamento é profilático como neste caso. A SN, caracterizada por mutações no gene *SPINK5*, tem a dermatite atópica e a S. de Omenn como principais diagnósticos diferenciais. *Failure to thrive* foi a principal complicação do paciente. A ictiose associa-se à um alto índice catabólico e prejuízo da barreira cutânea podendo conduzir a desidratação e infecções. Acompanhamento clínico e imunológico são vitais. Ictiose congênita, tricorrexe invaginada e atopia são a tríade da SN, mas não houve prova genética. Variante estrutural maior que o exoma pode ser uma possibilidade neste caso. Implementação de estratégias de sequenciamento de DNA são úteis para essa avaliação. O tratamento segue com vigilância clínica e imunológica para melhor prognóstico independente do EII.

1. Hospital Federal Servidores do Estado - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

2. Instituto Fernandes Figueira - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## STAT3 GOF: linfoproliferação nem sempre exuberante

Laura Santos Oliveira<sup>1</sup>, Isadora Arantes<sup>1</sup>, Yasmin Peres<sup>1</sup>,  
Renan Schaefer<sup>1</sup>, Ekaterini Goudouris<sup>1</sup>, Fernanda Mariz<sup>1</sup>,  
Evandro Prado<sup>1</sup>, Camila Lira<sup>1</sup>, Maria Fernanda Mota<sup>1</sup>, Heloiza Silveira<sup>1</sup>

**Introdução:** A síndrome de ganho de função no gene do sinal transdutor e ativador de transcrição 3 (*STAT3* GoF) é uma doença de desregulação imune, com fenótipo ALPS-símile. Caracteriza-se por início precoce de linfoproliferação, atraso de crescimento e autoimunidade de múltiplos órgãos. **Relato de caso:** Menino, obeso, em investigação de baixa estatura, recebeu diagnóstico de hipotireoidismo autoimune aos 3 anos de vida e iniciou tratamento com levotiroxina, sem a melhora esperada do crescimento. Poucos meses após, apresentou palidez e petéquias. Exames levaram ao diagnóstico de Síndrome de Evans. Recebeu uma infusão de imunoglobulina intravenosa em dose imunomoduladora e corticoide oral por um ano, com melhora e sem recaída. Aos 5 anos, após quadro de cetoacidose diabética, recebeu diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1. Aos 6 anos, apresentou linfonodomegalia cervical e submandibular persistente, rastreio infeccioso negativo, involução após 1 ano espontaneamente. A seguir, iniciou tumoração em mucosa jugal, realizou biópsia excisional com resultado de fibroma ossificante periférico. Foi encaminhado à imunologia. Não havia infecção de repetição, dosagem de IgA/IgM/IgG normais, vitamina B12 normal, perfil linfocitário com valor de céls. NK e linfócitos B acima de p90. Em 2023 foi solicitado painel genético para erros inatos da imunidade (EII) (programa Veritas-Fundação Jeffrey Modell) que identificou mutação *STAT3* GoF em c.833G>A (p.Arg278His), variante missense, em heterozigose, classificada como provavelmente patogênica. Atualmente, aos 8 anos, está em uso de levotiroxina e insulina, se mantém sem linfoproliferação ou infecções recorrentes/graves. **Discussão:** Caso de menino com *STAT3* GoF em que os principais sintomas foram baixa estatura e autoimunidade. A linfoproliferação foi mais tardia e transitória. O paciente não apresentou infecções graves e/ou recorrentes, reforçando a importância de atentar precocemente para um EII nesse contexto.

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

Arq Asma Alerg Imunol. 2024;8(Supl 1):S258.

## Rare homozygous mutation in complement C6 deficiency: a case report in a Brazilian child

Mônica de Freitas Leitão<sup>1</sup>, José Francisco da Silva Franco<sup>1</sup>,  
Juliana Peron Goth<sup>1</sup>, Maine Luellah Demaret Bardoub<sup>2</sup>,  
Shirley Yajaira Cerinza Vila<sup>2</sup>, Anete Sevciovic Grumach<sup>2</sup>

**Introduction:** The complement system is crucial in immune defense against bacterial infections and in preventing autoimmune diseases. Complete complement C6 deficiency (C6D) is a rare autosomal recessive disorder reported mainly in Afro-American populations and is characterized by recurrent infections by encapsulated bacteria. **Case report:** We report the case of an 8-year-old boy from northeast Brazil, born to consanguineous parents. The patient had a medical history of congenital hypothyroidism, congenital hypocortisolism, recurrent pneumonia and otitis. Immunological evaluation revealed normal levels of T and B lymphocytes, NK cells, antibodies (IgA, IgM, and IgG) and IgG subtypes. The production of antibodies to polysaccharide antigens was normal. However, hemolytic complement (CH50) activity was continuously undetectable, suggesting a complement deficiency. Further investigation via mass spectrometry test to assess inborn errors in organic acid metabolism revealed elevated levels of C5-OH (acylcarnitine), aspartic acid, 3-OH isovalerylcarnitine, and valine/phenylalanine, indicating a possible inborn error in carboxylase metabolism. Genetic analysis revealed a novel homozygous mutation in the *C6* gene (c.1879del), resulting in complete C6 deficiency. A homozygous mutation in the *C9* gene (c.1394C>T) was also identified, although it did not have apparent clinical consequences. **Discussion:** This case represents the first Brazilian child diagnosed with a pathogenic homozygous C6 mutation (p.Asp627Thrfs\*4), coexisting with inborn errors in carboxylase metabolism. It underscores the importance of investigating complement deficiencies in patients with recurrent infections by encapsulated bacteria. Finally, this report expands the understanding of C6 deficiency beyond its previously recognized geographical and ethnic prevalence.

1. Pontifícia Universidade Católica de Campinas - Campinas - SP - Brazil.

2. Faculdade de Medicina, Centro Universitário FMABC - Santo André - SP - Brazil.

## Aprendendo com a Síndrome da Imunodeficiência Combinada Grave do diagnóstico ao transplante de células tronco hematopoiéticas

Lyncon Miranda de Souza<sup>1</sup>, Bianca Vieira Gonçalves<sup>1</sup>, Mariana Peçanha<sup>1</sup>,  
Alice D'ávila<sup>1</sup>, Jaqueline Coser Vianna<sup>1</sup>, Mara Morelo Rocha Felix<sup>1</sup>, Rodrigo Cardeal Menezes<sup>1</sup>,  
Marina Branco Lopes Côrte Real<sup>1</sup>, Isabela Cristina Carvalho da Nobrega<sup>1</sup>, Monica Soares<sup>1</sup>

**Introdução:** A Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) é a forma mais grave dos erros inatos da imunidade (EII). Devido ao risco elevado de morbimortalidade, o diagnóstico precoce, as profilaxias e o transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) representam a possibilidade de cura desses pacientes. **Relato de caso:** Lactente, masculino, 7 meses, com déficit ponderal e síndrome disabsortiva desde os 3 meses, além de hipodesenvolvimento amigdaliano e tímico e abscesso frio na região da vacina BCG. Aos 6 meses evoluiu com múltiplos quadros infecciosos graves, incluindo sepse por *Acinetobacter lwoffii*. Exames revelaram anemia normocítica/normocrômica, eosinofilia, linfopenia de linfócitos CD3, 4, 8 e 16/56 abaixo do percentil 10 e hipogamaglobulinemia com IgG e IgM < p3, traduzindo imunodeficiência celular e humoral com espelho T-B+NK-. Estudo genético com mutação na cadeia gama do receptor da interleucina-2, característico de SCID ligada ao X. Iniciados tratamento para micobactéria e quimioprofilaxias para pneumocistose, herpes e *Candida spp.*, o paciente apresentou lesão hepatocelular sem resposta à interrupção das medicações. Biópsia hepática evidenciou hepatite granulomatosa e infiltrado linfo-histiocitário com eosinófilos, sugerindo complicação da doença de base. Foi, então, encaminhado para centro de THTC. Apesar de, comumente, nascerem sem manifestações clínicas, a maioria das crianças com SCID evolui para óbito no primeiro ano de vida sem diagnóstico e tratamento adequados. A condição pode evoluir com complicações multiorgânicas, inclusive disfunção hepática, como no presente caso. O tratamento definitivo baseia-se no TCTH, e cerca de 90% dos SCID transplantados até 4 meses, sem histórico de infecções, sobrevivem. O pediatra deve atualizar-se sobre essa emergência médica, garantir o rastreamento, a investigação e o tratamento definitivo precocemente, promovendo qualidade de vida aos portadores e familiares.

1. Hospital Federal dos Servidores do Estado - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## Estudo do perfil epidemiológico de pacientes diagnosticados com AIDS no Brasil de 2014 a 2023

Irislânia Vitoria Galiza Dantas<sup>1</sup>, Beatriz Castro e Silva de Albergaria Barreto<sup>1</sup>,  
João Guilherme de Oliveira Xavier<sup>2</sup>, Luiz Gustavo Albuquerque Mello de Oliveira<sup>3</sup>,  
Maísa Rodrigues Takar Marinho<sup>4</sup>, Maria Fernanda Campelo Apolonis<sup>5</sup>, Lucas Santana Campos<sup>1</sup>,  
Rafael Mehmeri Gusmão Santos Silva<sup>1</sup>, Sophia Farias Seixas Ventin<sup>1</sup>, Vítor Moura Fé de Melo<sup>1</sup>

**Introdução:** A Síndrome da Imunodeficiência Adquirida (AIDS) é uma das principais ameaças à saúde pública, que afeta a mortalidade e a qualidade de vida dos pacientes. Assim, compreender a disseminação da AIDS no Brasil torna-se fundamental para orientar políticas públicas e alocar recursos de forma eficaz. Para isso, análises e estratégias bem definidas são essenciais, para entender melhor a dinâmica da epidemia e direcionar ações que amenizem seus impactos. **Métodos:** Estudo retrospectivo, transversal e quantitativo, sobre o perfil epidemiológico de indivíduos diagnosticados com AIDS no Brasil, de 2014 a 2023. Foram utilizados dados do Sistema de Informação de Agravos de Notificação (SINAN/DATASUS). As variáveis analisadas incluíram: região, faixa etária, sexo e cor/raça. **Resultados:** No período em questão, foram notificados 358.142 casos de AIDS no Brasil. A região Sudeste teve o maior número (79.721), seguida do Nordeste (48.744), Sul (44.555), Norte (21.350) e o Centro-Oeste, que registrou o menor número (15.588). Em 148.184 casos, a região não foi informada. Observa-se que indivíduos pardos representaram a maioria dos casos (94.306), seguidos por brancos (79.199), pretos (22.380), amarelos (1.259) e indígenas (667). Quanto ao sexo, homens foram mais frequentemente diagnosticados (248.518) em comparação a mulheres (109.555). Com relação à faixa etária, a idade mais afetada foi a de 20 a 49 anos, com 277.126 casos, enquanto a de 10 a 14 anos teve apenas 628 diagnósticos. **Conclusão:** Os resultados demonstram que a AIDS continua sendo uma condição de notável prevalência no Brasil, principalmente em regiões mais desenvolvidas, como o Sudeste. Indivíduos do sexo masculino, a faixa etária entre 20 a 49 anos, e a cor/raça parda foram as variáveis associadas ao maior número de casos. Esses achados reforçam a relevância de medidas de prevenção à transmissão do vírus HIV em território nacional, com a finalidade de reduzir as estatísticas.

1. Universidade Salvador - UNIFACS - Salvador - BA - Brasil.
2. Universidade São Francisco - USF - Bragança Paulista - SP - Brasil.
3. Universidade Federal da Bahia - UFBA - Salvador - BA - Brasil.
4. Universidade Nove de Julho - UNINOVE - Osasco - SP - Brasil.
5. Faculdade ZARNS - Medicina FTC - Salvador - BA - Brasil.

## Reações adversas à infusão de imunoglobulina intravenosa em pacientes com Erro Inato da Imunidade

Maura Helena Braun Dalla Zen<sup>1</sup>, Leila Batista Pena<sup>1</sup>, Oliver Vilela Gomes<sup>1</sup>,  
Juliana Hansen Cirilo<sup>1</sup>, Mayanne Fran Ferreira de Araujo Frayha<sup>1</sup>,  
Mayara Lorena de Souza<sup>1</sup>, Antonio Carlos Pastorino<sup>1</sup>,  
Ana Paula Beltran Moschione Castro<sup>1</sup>, Beni Morgenstern<sup>1</sup>, Mayra de Barros Dorna<sup>1</sup>

**Introdução:** A Imunoglobulina Intravenosa (IGIV) é uma das principais terapias utilizadas em pacientes com erro inato da imunidade (EII). Embora eficaz e segura, reações adversas podem ocorrer. O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência, o tipo e a gravidade das reações adversas à infusão de IGIV em pacientes com EII. **Métodos:** Estudo retrospectivo observacional avaliando todas as infusões de imunoglobulina entre fevereiro de 2008 e maio de 2024, realizadas em regime ambulatorial em um centro de referência em Alergia e Imunologia pediátrica. **Resultados:** Foram realizadas 5.357 infusões em 209 pacientes (mediana de 25,9 infusões/paciente), sendo 119 do sexo masculino. A dose média de imunoglobulina utilizada foi de 516 mg/kg. Reações adversas relacionadas à infusão ocorreram durante 70 infusões (39 pacientes), com uma taxa de intercorrência por infusão de 1,3%. A mediana de idade no momento da reação foi de 11 anos. O EII mais prevalente entre os pacientes que apresentaram reação foi imunodeficiência comum variável (9), seguido por hipogamaglobulinemia transitória (6), ataxia-telangiectasia (4) e agamaglobulinemia ligada ao X (3). A maioria dos eventos adversos foram leves, sendo o mais comum febre/calafrios (22), seguido de broncoespasmo (9), vômitos (7) e cefaleia (6). Foram registrados 4 eventos graves: 2 anafilaxias, 1 meningite asséptica e 1 injúria pulmonar aguda relacionada à transfusão (TRALI). As reações ocorreram em pacientes que já recebiam regularmente IGIV, sem mudanças de marca ou dose, exceto o que apresentou meningite asséptica (primeira infusão). Em 15 das 70 reações havia presença de sintomas prévios à infusão, especialmente infecção de vias aéreas superiores (10). Todos os pacientes com reação conseguiram manter o tratamento com IGIV. **Conclusão:** Esses resultados reiteram a segurança dessa terapêutica já relatada pela literatura, que apresenta uma incidência de eventos adversos baixa, sendo a maioria deles leves, não implicando em suspensão do tratamento.

1. Instituto da Criança - Hospital das Clínicas FMUSP - São Paulo - SP - Brasil.

## Análise da morbimortalidade pediátrica por Síndrome da Imunodeficiência Adquirida no estado da Bahia, 2014-2023

Mariana Silva Cardoso<sup>1</sup>, Taise Sadovski Jacome Silva<sup>1</sup>, Wesley Silva de Souza<sup>1</sup>

**Introdução:** A Síndrome da Imunodeficiência Adquirida, causada pelo vírus HIV, gera degradação imunológica progressiva, aumentando a vulnerabilidade a doenças oportunistas, como a tuberculose. Na Bahia, a dinâmica regional da infecção por HIV entre crianças e adolescentes levanta questões sobre a eficácia de políticas públicas de prevenção e proteção. Nesse sentido, o presente artigo busca analisar a morbimortalidade nessa população por AIDS, entre os anos de 2014 e 2023, no cenário baiano. **Objetivos:** Determinar a prevalência de AIDS na idade pediátrica, no estado da Bahia, entre 2014 e 2023. Ademais, também busca correlacionar com algumas variáveis sociodemográficas e clínicas. **Métodos:** É um estudo descritivo, transversal e retrospectivo, com dados secundários do SIH-DATASUS. Abrange a população com até 19 anos, acometidos com AIDS, no estado da Bahia. Foram analisadas as variáveis sociodemográficas e clínicas: ano de atendimento, faixa etária, sexo, raça, macrorregião de saúde, município, caráter de atendimento e regime de atendimento. **Resultados:** Foram assistidos devido a AIDS, entre 2014 e 2023, 284 pacientes em idade pediátrica na Bahia. Os anos com maiores taxas de internações foram 2018 (16,61%) e 2022 (11,66%). A maioria foi do sexo feminino (61,48%), entre 15 a 19 anos (71,73%) e pardos (40,98%), localizados na macrorregião leste de saúde (87,99%) e no município de Salvador (86,93%). Além disso, houve prevalência nos atendimentos de urgência (82,33%). Em 2022, os gastos com serviços hospitalares atingiram seu maior valor (18,19%). E foram 30 óbitos nesse período, com 7 deles em 2016. **Conclusão:** O estudo reforça a importância de compreender a morbimortalidade por AIDS em crianças e adolescentes. A alta taxa de internações e o número de óbitos evidencia vulnerabilidades significativas e específicas, destacando a relevância de intervenções mais eficazes e direcionadas para prevenção, diagnóstico e tratamento no cenário baiano.

1. Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - Salvador - BA - Brasil.

## Valores de referência para níveis séricos de IgG em crianças menores de um ano de idade

Ligia Oliveira Machado<sup>1</sup>, Cristina Frias Sartorelli<sup>1</sup>,  
Carolina Sanchez Aranda<sup>1</sup>, Celso José Mendanha Silva<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>,  
Maria Candida Faria Varanda Rizzo<sup>1</sup>, Luma Cardoso Gurgel Souza<sup>1</sup>, Antonio Condino<sup>1</sup>

**Introdução:** Compreender os níveis de imunoglobulina em crianças com menos de um ano é fundamental, em especial pela falta de referências nessa faixa etária. No entanto, estabelecer valores de referência é desafiador devido à natureza dinâmica da passagem do IgG pela placenta e ao início da sua produção. **Objetivo:** Este estudo teve como objetivo estabelecer um intervalo de referência (IR) para os níveis séricos de IgG em crianças saudáveis com menos de um ano de idade em São Paulo, Brasil. **Métodos:** Foi realizado um estudo transversal entre 2021 e 2023, envolvendo 284 crianças saudáveis com menos de um ano de idade recrutadas em ambulatórios pediátricos. Dados clínicos foram coletados a partir dos prontuários médicos, e os níveis séricos de IgG foram medidos por imunoturbidimetria. **Resultados:** A análise dos valores de referência de IgG em diferentes faixas etárias revelou tendências interessantes. Bebês com idades entre 1-3 meses (n = 66) apresentaram um nível médio de IgG de 359 mg/dL (Desvio Padrão - DP 149) e uma mediana de 322 mg/dL. No grupo etário de 4-6 meses (n = 81), o nível médio de IgG aumentou para 412 mg/dL (DP 189) com uma mediana de 363 mg/dL. Bebês com idades entre 7-9 meses (n = 74) apresentaram um aumento adicional no nível médio de IgG para 542 mg/dL (DP 240), com uma mediana de 512 mg/dL. Finalmente, para aqueles com idades entre 10-11 meses e 29 dias (n = 63), o nível médio de IgG foi de 575 mg/dL (DP 217) com uma mediana de 536 mg/dL. **Conclusões:** Este estudo descreve uma tendência clara de aumento dos níveis médios de IgG com o avanço da idade. Esses achados contribuem para a compreensão do desenvolvimento imunológico na primeira infância e auxiliam na identificação de padrões de imunidade em crianças.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.



## Epidemiologia dos óbitos por doença pelo vírus da Imunodeficiência Adquirida Humana (HIV) no Nordeste brasileiro entre os anos de 2013 e 2023 – um estudo ecológico

Wesley Silva de Souza<sup>1</sup>, Taise Sadovski Jácome da Silva<sup>1</sup>,  
Rafaela dos Santos Lira<sup>1</sup>, Beatriz Chagas Ramos<sup>1</sup>, Luisa Malvar de Castro<sup>1</sup>,  
Luisa Radünz Steglich Costa<sup>2</sup>, Camilla Virgínio Rocha da Costa<sup>3</sup>, Brenda Melissa Martins da Silva Herlain<sup>4</sup>

**Introdução:** O Vírus da Imunodeficiência Adquirida Humana (HIV) é um retrovírus que compromete o sistema imunológico, atacando principalmente as células de defesa linfócitos TCD4+. Sem tratamento, pode levar a complicações graves e ao óbito. **Objetivo:** O objetivo do estudo é examinar as possíveis causas da variação dos dados e identificar os estados mais afetados, o que pode fornecer informações para as políticas de saúde pública eficazes no combate à epidemia de HIV nesta região. **Metodologia:** Trata-se de um estudo ecológico descritivo, quantitativo, utilizando dados do DATASUS, do período de 2013 a 2023. **Resultados:** Entre 2013 e 2023, os óbitos por HIV no Nordeste brasileiro variaram. Em 2013 foram 99.496 mortes, subindo para 100.728 em 2014 e 110.855 em 2015. Em 2016, houve 116.870 óbitos, caindo levemente para 115.415 em 2017. Em 2018, o número foi 115.657, com aumento para 122.786 em 2019 e pico de 138.323 em 2020. O ápice ocorreu em 2021, com 169.378 óbitos, seguido por queda para 140.808 em 2022 e 137.152 em 2023. A alta até 2021 sugere agravamento da epidemia, enquanto a redução recente indica melhora nas estratégias, mas sem reverter totalmente o aumento anterior. Os estados com mais casos são: Bahia (25,24%), Pernambuco (20,71%), Ceará (16,33%), Maranhão (9,32%) e Paraíba (7,58%). **Conclusão:** Os dados indicam um aumento nos óbitos por HIV no Nordeste entre 2013 e 2021, com pico em 2020, refletindo possíveis dificuldades no acesso ao tratamento e maior transmissão do vírus. Esse crescimento está ligado a fatores como diagnóstico tardio, falhas na distribuição de antirretrovirais e desigualdades regionais no acesso à saúde. A partir de 2022, observa-se uma leve queda nos óbitos, sugerindo avanços nas estratégias de enfrentamento, embora ainda insuficientes para reverter o crescimento anterior. Investir em políticas públicas que promovam diagnóstico precoce, adesão ao tratamento e reduzam as desigualdades regionais continua crucial para controlar a epidemia na região.

1. Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública - Salvador - BA - Brasil.

2. Universidade do Vale do Rio dos Sinos - São Leopoldo - RS - Brasil.

3. Universidade Nilton Lins - Curitiba - PR - Brasil.

4. Universidade Federal do Paraná - Curitiba - PR - Brasil.

## Perfil clínico de pacientes com Erros Inatos da Imunidade de hospital universitário

Tatiana Guerra de Andrade Cavazzani<sup>1</sup>, Natalia Rocha do Amaral Estanislau<sup>1</sup>, Denise Lacerda Pedrazzi<sup>1</sup>, Daniele de Azevedo Lemos Brito<sup>1</sup>, Fábio Chigres Kuschnir<sup>1</sup>, Eduardo Costa<sup>1</sup>, Anna Carolina Nogueira Arraes<sup>1</sup>, Gabrielle dos Santos Chataque<sup>1</sup>, Gérlia Bernardes da Silveira<sup>1</sup>, Denise do Amparo Teixeira Bouço<sup>1</sup>

**Introdução:** Foram avaliados pacientes com diagnóstico de Erros Inatos da Imunidade (EII) acompanhados em ambulatório de alergia e imunologia de hospital universitário com objetivo de descrever suas características clínicas e sociodemográficas. **Métodos:** estudo transversal retrospectivo, onde foram avaliadas as seguintes variáveis: idade ao diagnóstico, etnia autodeclarada e história familiar de EII. Avaliou-se também: níveis de IgG ao diagnóstico, tratamento atual, antibioticoterapia profilática (ATBP), presença de comorbidades e complicações. **Resultados:** Foram identificados 24 pacientes sendo 15 femininos (63%) e 9 (37%) brancos. A história familiar foi positiva em 6 (25%). Em sua maioria (67%) eram adultos. Metade da amostra foi diagnosticada após os 20 anos de idade, sendo 66% após os 35 anos. Dentre os casos, 50 % são de Imunodeficiência comum variável, 17 % Agamaglobulinemia congênita, 8% Deficiência de IgA e IgM, 8% Doença granulomatosa crônica, 4% de Agamaglobulinemia secundária, 4% Deficiência do complemento, 4% de Candidíase mucocutânea. A complicação mais comum foram as bronquiectasias (41%), predominantes no sexo masculino; 58% dos pacientes possuíam atopia, sendo asma e rinite as condições mais comuns. Em relação ao tratamento atual, todos os pacientes com deficiência de anticorpos (75% da amostra) fazem reposição de imunoglobulina venosa (IVIG) mensal. Do total, 83% fazem ATBP, sendo que 50% a utilizam associada à IVIG. Um paciente, com deficiência de complemento, não realiza nenhum tratamento. Com relação à dosagem de IgG ao diagnóstico, 29% apresentavam valores abaixo de 300 mg/dL. **Conclusões:** Observou-se que metade da amostra pode ter recebido um diagnóstico tardio devido à diversidade das manifestações clínicas dos EII e à falta de conhecimento sobre estas condições. Esse atraso no diagnóstico possivelmente levou a um início tardio do tratamento, resultando em complicações que impactam negativamente a morbi/mortalidade desses pacientes.

1. Policlínica Piquet Carneiro, UERJ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

## Relato de caso: candidíase mucocutânea crônica

Jessica Cunha de Almeida<sup>1</sup>, Amaralina Joyce Macedo de Andrade<sup>1</sup>,  
Carolina Telo Gehlen<sup>1</sup>, Daniela Santos Albarello<sup>1</sup>, Arnaldo Carlos Porto Neto<sup>1</sup>

**Introdução:** Candidíase Mucocutânea Crônica (CMC) é um grupo heterogêneo de síndromes com as características comuns de infecções crônicas não invasivas por *Candida* na pele, unhas e membranas mucosas que geralmente são resistentes ao tratamento tópico e ausência de infecções fúngicas invasivas. As formas clássicas têm manifestações autoimunes associadas, mais comumente endocrinopatias, e os pacientes podem ter outras infecções microbianas. No entanto, o diagnóstico e o tratamento da CMC ainda representam desafios significativos. **Relato de caso:** Paciente masculino, 4 anos, vem para investigação de candidíase mucocutânea crônica. Apresentava infecções recorrentes, como otites, infecções na pele e infecções respiratórias de repetição. Ao exame físico, presença de verrugas difusas, mais evidentes em áreas de atrito, onicomiose disseminada, hiperqueratose em região palmar, plantar e candidíase em mucosa oral generalizada. Realizado exames laboratoriais, que evidenciou a seguinte alteração, paratormônio 8,9 pg/mL (VR 18,5-88). Demais exames dentro da normalidade, sódio 143 mEq/L, potássio 4,5 mEq/L, fósforo 4,8 mg/dL, cálcio 9,8 mg/dL, vitamina D 36 ng/dL, TSH 2,38 mU/L, anti-TPO 15,3 U/mL, ACTH 15 pg/mL, hemoglobina glicada 5,2% e boa resposta aos anticorpos anti-polissacarídeos pós-vacinal. Antifúngicos orais, como fluconazol e itraconazol, foram usados no tratamento sintomático, junto com terbinafina, cetoconazol e amorolfina tópico, sendo eficazes na estabilização da doença. **Discussão:** A CMC é uma doença rara, que pode fazer parte de um espectro mais amplo de manifestações infecciosas e comorbidades não infecciosas, como no caso de doenças complexas, como síndromes de hiper-IgE e poliendocrinopatia autoimune tipo 1/poliendocrinopatia autoimune-candidíase-distrofia ectodérmica (APS-1/APECED), que necessita de acompanhamento com equipe especializada, visando a prevenção de doenças fúngicas sistêmicas, infecciosas, autoimunes e endocrinológicas.

1. Universidade Federal da Fronteira Sul - Passo Fundo - RS - Brasil.