

Avaliação dos resultados dos testes de contato em serviço de alergia universitário

Gabrielle Santos Chataque¹, Gabriela Andrade Coelho Dias¹,
Gérlia Bernardes da Silveira¹, Tatiana Guerra de Andrade Cavazzani¹,
Denise do Amparo Teixeira Bouço¹, Denise Lacerda Pedrazzi¹, Eduardo Costa¹,
Anna Carolina Nogueira Arraes¹, Maria Inês Perelló¹, Fábio Chigres Kuschnir¹

Objetivos: Avaliar os resultados dos testes de contato realizados em serviço especializado e descrever o perfil clínico dos pacientes. **Métodos:** Estudo retrospectivo do banco de dados dos testes de contato realizados no período de janeiro de 2012 a dezembro de 2023. A variável primária foi a positividade do teste e as secundárias foram sexo, idade, ocupação, tempo de evolução e localização das lesões. **Resultados:** Foram analisados 826 testes com bateria padrão e 550 com cosméticos. O teste foi positivo em 466 (56,4%) pacientes, sendo 255 (54,7%) a uma substância, 124 (26,6%) a duas e 87 (18,7%) a três ou mais na bateria padrão. As substâncias mais sensibilizantes foram: sulfato de níquel (191/23,12%), timerosal (88/10,6%), perfume mix (65/7,8%), cloreto de cobalto (64/7,7%) e kathon (54/6,5%). Antraquinona e quaternium foram positivos em apenas três pacientes. Quanto a bateria de cosméticos, 493 testes (89,6%) foram negativos e apenas 57 positivos sendo 11 ao amerchol e 27 a resina tonsilamida. nenhum paciente reagiu à cloracetamida. Em relação às características sócio-demográficas da amostra 654 (78,8%) eram mulheres, com média de idade de 47,1 anos ($\pm 18,1$ anos), 60% negros e pardos e 40% brancos. A mediana do tempo de evolução da doença foi 36 meses (IIQ: 12-96). As ocupações mais comuns foram: dona de casa (113/17,1%), aposentados (105/15,3%), estudante (94/14,2%), empregada doméstica (40/6,0%), serviços administrativos (25/3,8%) e serviços de estética (26/3,9%). As localizações mais frequentes de lesões foram: mãos (316/49,2%), membros superiores (280/43,6%) e membros inferiores (260/40,5%). **Conclusão:** O sulfato de níquel foi o principal agente sensibilizante seguido pelo timerosal e perfume mix, o que está de acordo com a literatura atual. O eczema das mãos foi a apresentação clínica mais comum. A positividade aos componentes da bateria de cosméticos foi baixa, e a eficácia de seu uso precisa ser investigada em futuros estudos.

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

Avaliação genética em Erros Inatos da Imunidade: análise descritiva inicial de coorte em investigação

Larissa Soares de Assis¹, Thales de Moraes Ogawa¹, Estela Fófano Rodrigues¹,
Guilherme Bahia Moreira Lima¹, Ariádna Andrade Saldanha da Silva²,
Fernanda Gontijo Minafra Silveira Santos², Luciana Araújo Oliveira Cunha²

Introdução: Os Erros Inatos da Imunidade (EII) são doenças raras e com apresentação heterogênea. O uso da genética no diagnóstico permite o reconhecimento da relação entre os defeitos moleculares e a clínica, mas implica altos custos. O objetivo deste trabalho é descrever os resultados iniciais da análise genética realizada em uma coorte de portadores de EII acompanhados em centro único. **Métodos:** 68 pacientes aceitaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e realizaram painel genético para investigar imunodeficiências primárias. Os resultados foram interpretados com base nos laudos obtidos e dados clínicos dos prontuários. **Resultados:** A coorte foi constituída de 31 mulheres e 37 homens, sendo a maioria pacientes pediátricos ($n = 43$). A idade variou de 1 a 55 anos, com média 7,25 anos e desvio padrão $\pm 15,7$. Foram encontrados 296 genes associados com 357 polimorfismos, dos quais 49 eram patogênicos e 310, variantes de significado incerto. Em relação à zigosidade, 342 estavam em heterozigose, 6 em homozigose e 3 com duplicação de cópias. Quanto à herança e expressão gênica: 78 autossômicos dominantes, 257 autossômicos recessivos, 13 ligados ao cromossomo X e 9 com expressão desconhecida. A distribuição dos diagnósticos clínicos com variantes patogênicas inclui 1 caso de Hiper-IgM, 2 de Candidíase Mucocutânea Crônica, 2 de Defeito de fagócito, 1 de doença inflamatória intestinal de início precoce, 2 de Chediak Higashi e 1 de Wiskott-Aldrich. Os demais serão submetidos a avaliação rigorosa para proposta de reclassificação de variantes ou diagnósticos alternativos. **Conclusão:** O sequenciamento genético tem alto custo no Brasil e torná-lo obrigatório para diagnóstico em quadros com clínica bem estabelecida pode resultar no início tardio do tratamento. Embora existam claros benefícios em detectar as variantes associadas aos EII, há necessidade de estabelecer fluxos e critérios para indicação, enquanto o acesso à tecnologia for limitante.

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

2. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais - Belo Horizonte - MG - Brasil.