

Apresentação atípica de pneumonia em paciente com lúpus eritematoso sistêmico associado à hipogamaglobulinemia

Laísa Angélica Diniz Souto, Abdias Pereira Diniz Neto, Mateus da Costa Machado Rios*

Mulher, 25 anos, admitida com quadro clínico de edema generalizado há 20 dias e história prévia de infecção de vias aéreas superiores 10 dias antes. Durante investigação apresentou fotossensibilidade, sendo evidenciado proteinúria de 7g e positividade para o FAN e anti-DNA, além de IgG de 462, IgA de 199, IgM de 101, CD4 de 2541 e CD8 de 1007. A biópsia renal evidenciou uma glomerulopatia membranosa, compatível com nefrite lúpica classe V e os demais resultados na investigação de causas secundárias foram negativos, constatando então o diagnóstico de lúpus eritematoso sistêmico (LES) e estabelecido o tratamento inicial com prednisona, micofenolato de mofetil e hidroxicloroquina. A paciente evoluiu com quadro de tosse e dispneia, sem febre e TC de tórax sugeriu processo pneumônico em bases pulmonares, sendo estabelecido tratamento com antibioticoterapia e apresentou resposta clínica favorável. Paciente evoluiu em boas condições, tendo acompanhamento ambulatorial e apresentou regressão da proteinúria, assim como melhora dos níveis de IgG. **Discussão:** O LES geralmente cursa com hipergamaglobulinemia policlonal e autoanticorpos predominantemente contra antígenos nucleares, porém pode se apresentar com hipogamaglobulinemia quando associado à imunodeficiência primária e/ou secundária a perda como no caso descrito. **Comentários finais:** No manejo dos pacientes com LES deve-se atentar aos possíveis desdobramentos clínicos, como a apresentação de hipogamaglobulinemia que teve como consequência um quadro pneumônico insidioso e por vezes pode evoluir mais grave pela falha na resposta da imunidade humoral quando cursa com redução dos níveis de IgG.

* Centro Universitário de João Pessoa, PB.

Manifestação neurológica grave inicial em lactente com linfocitose hemofagocítica familiar (HLH) – O dilema do transplante de medula óssea

Paula Garcia Pereira Silva, Marina Mayumi Vendrame Takao, Máisa Moraes Pereira, Juliana Frieda Cassarotti, Lucas Romano Cominetti, Clara Ayres Brandão, Vanessa Cesar Geovanini, Adriana Gut Lopes Riccetto, Marcos Tadeu Nolasco da Silva, Maria Marluce dos Santos Vilela*

Relato do caso: E.T.S., masculino, nascido a termo, pais não consanguíneos. Aos 23 dias de vida: febre, hipoatividade, anemia e neutropenia. Evoluiu com episódios semelhantes e plaquetopenia associada. Recebeu antibióticos, antivirais e transfusões sanguíneas, com melhora fugaz. Aos 3 meses: desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) normal, hepatoesplenomegalia, mantendo pancitopenia. Iniciou sirolimus para controle das citopenias. Aos 5 meses interna por involução do DNPM e sonolência, com pancitopenia, hiperferritinemia, hipofibrinogenemia, hipertrigliceridemia, hipogamaglobulinemia e Líquor com pleiocitose linfocitária, hiperproteiorraquia, glicorraquia baixa. Ressonância nuclear magnética de crânio (RNM) em dezembro/2017 com desmielinização cortical e medular e focos de sangramento em tronco cerebral, interpretada como Encefalomielite Disseminada Aguda. Recebeu pulsoterapias com corticoide e Imunoglobulina humana intravenosa, sem melhora. RNM em fevereiro/2018 com novos focos de sangramento, redução volumétrica cerebral e extensa desmielinização da substância branca. O exoma identificou duas variantes, em heterozigose composta, no gene PRF1 (uma patogênica e outra de significado clínico incerto) e uma variante de significado clínico incerto no gene CASP10, sugestivo de HLH familiar. **Discussão:** HLH familiar decorre de mutações patogênicas em PRF1. O propósito apresenta uma mutação patogênica e uma de significado incerto no gene PRF1, associadas a polimorfismo no gene da CASP10, causando HLH de evolução catastrófica para o sistema nervoso central (SNC). O reconhecimento precoce dessas manifestações não impediu a grave evolução da doença. **Comentários finais:** Os sintomas neurológicos são frequentes no início da HLH primária. No propósito, levou a sequelas graves. Há necessidade de avaliar os benefícios de transplante de medula óssea em lactentes com essa forma de HLH.

* UNICAMP.