

Transplante de células tronco hematopoiéticas em pacientes com erros inatos da imunidade – Experiência de um centro

Amanda Silva de Oliveira Sobrinho¹, Amanda Oliveira de Araújo Lima¹, Bruna Ribeiro Oliveira¹, Carolinne Paioli Troli¹, Katherine Maciel Costa Silvestre¹, Mariana de Gouveia Pereira Pimentel¹, Juliana Folloni², Antonio Condino Neto³, Carolina Sanchez Aranda¹, Dirceu Solé¹

Justificativa: Erros inatos da imunidade (EII) correspondem a um grupo de doenças heterogêneas com mais de 400 defeitos genéticos identificados. TCTH é atualmente o único tratamento curativo bem estabelecido para as formas grave de EII como Imunodeficiência Combinada Grave (SCID). O objetivo deste estudo é analisar o desfecho de pacientes com EII encaminhados ao transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH). **Métodos:** Estudo transversal, retrospectivo, baseado em análise de prontuários em um centro de referência no Brasil de janeiro de 2020 a julho de 2022. **Resultados:** Nove pacientes foram encaminhados para TCTH (5 meninos; 55.5%) com idades variando de 0 a 16 anos. Seis pacientes com SCID (ADA, JAK3, NOD2, ILR7), 1 Leaky SCID (RAG1), 1 Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) e 1 XIAP. Oito pacientes foram submetidos a TCTH haploidêmico familiar e um com doador 100% compatível. Dos nove pacientes, seis (66.6%) foram à óbito, sendo 5 maiores que 2 anos de idade (1 no condicionamento e 5 após o transplante). Três (33%) pacientes obtiveram alta hospitalar e estão em boas condições clínicas, sendo todos menores que 2 anos de idade. As drogas utilizadas no condicionamento foram: Timoglobulina + Fludarabina + Bussulfano ou Fludarabina ou Alemtuzumab + Fludarabina + Melfalano. Dentre os seis pacientes com SCID, três foram submetidos ao transplante antes dos seis meses de vida, com o diagnóstico sendo realizado no primeiro mês de vida através do teste de triagem neonatal – dois já obtiveram alta hospitalar e um foi a óbito. **Conclusões:** Pode-se inferir que a sobrevida dos pacientes com EII submetidos a TCTH foi maior quanto mais cedo o tratamento foi realizado.

1. Universidade Federal de São Paulo - São Paulo, SP, Brasil.

2. Instituto de Tratamento do Câncer Infantil - São Paulo, SP, Brasil.

3. Universidade de São Paulo - São Paulo, SP, Brasil.

* Trabalho finalista do Prêmio Ernesto Mendes de Incentivo à Pesquisa.

Um estudo multicêntrico nacional brasileiro sobre deficiência de adenosina desaminase-2 (DADA2)

Adriana Pereira Melo¹, Luciana Martins Carvalho², Virginia Paes Leme Ferriani²,
Andre Cavalcanti³, Simone Appenzeler⁴, Herbert Chong Neto⁵, Nelson Augusto Rosário⁵,
Fabiano Oliveira Poswar⁶, Matheus Xavier Guimaraes⁷,
Myrthes Anna Maragna Toledo-Barros⁸, Fabio Fernandes Morato-Castro⁸,
Samar Freschi Barros⁸, Nilton Sales⁹, Jorge Kalil⁸, Leonardo Oliveira Mendonça⁸

Justificativa: A deficiência da adenosina deaminase 2 (DADA2) é uma doença autoinflamatória rara com grande morbidade e mortalidade. Dados brasileiros são necessários para aumentar a suspeita diagnóstica, facilitar o encontro de redes de experts e acelerar o diagnóstico laboratorial e genético. **Métodos:** Realizado estudo multicêntrico retrospectivo no Brasil de 2019-2022. Foram revisados os registros sobre manifestações clínicas, análise laboratorial, genética e tratamentos. A análise estatística foi realizada utilizando-se o Prisma 8.0. **Resultados:** Foram convidados 15 centros de todo o Brasil. Encontramos 15 pacientes, com predominância feminina (60%, n = 9), com idade média de início de sintomas de 4,3 anos. A maioria originária do Sudeste (53%; n = 8) e Sul (33%; n = 5) do Brasil. O fenótipo clássico (poliarterite nodosa e AVC recorrente) esteve presente em 8 pacientes, sendo os demais com fenótipos alternativos ao habitual. A febre não pode ser observada apenas em dois pacientes. Todos os pacientes apresentam mutações patogênicas ou prováveis no gene ADA2 sendo a maioria homocigótica (60%; n = 9) e a variante Y453C foi a mais encontrada. Dois pacientes carregavam novas mutações. Pelo menos 73% (n = 11) dos pacientes usaram esteroides durante as crises e curiosamente 2 pacientes não responderam. Outras terapias de indução de vasculites também falharam no controle. Resposta total foi encontrada entre os que usaram diversas drogas capazes de bloquear o TNF-alfa com *follow-up* médio de 36 meses. Gatilhos identificáveis foram observados em 41% (n = 5) dos pacientes. **Conclusões:** Este é o primeiro estudo a mapear DADA2 no Brasil, expandindo o conhecimento clínico, genético e terapêutico. Achados das mutações mais prevalentes na população brasileira podem acelerar o diagnóstico genético da DADA2 no Brasil.

1. Serviço de Imunologia Clínica e Alergia do HC da FMUSP - São Paulo, SP, Brasil.
2. Serviço de Reumatologia Pediátrica do HC da FMUSP - Ribeirão Preto, SP, Brasil.
3. Serviço de Pediatria do HC da UFPE - Pernambuco, PE, Brasil.
4. Serviço de Reumatologia Pediátrica da UNICAMP - Campinas, SP, Brasil.
5. Serviço de Imunologia e Alergia do HC da UFPR - Paraná, PR, Brasil.
6. Serviço de Medicina Genética do HCPA - Porto Alegre, RS, Brasil.
7. Serviço de Reumatologia da SC de Montes Claros - Montes Claros, MG, Brasil.
8. Serviço de Imunologia Clínica e Alergia do HC da FMUSP - São Paulo, SP, Brasil.
9. Serviço de Medicina Interna da UNISA - Santo Amaro, SP, Brasil.