

## Paracoccidioidomicose disseminada como primo-infecção de um erro inato da imunidade

Flávia Alice Timburiba de Medeiros<sup>1</sup>, Andressa Garcia Lima<sup>1</sup>,  
Flávia de Assis Silva<sup>1</sup>, Antônio Carlos Tanajura de Macedo<sup>1</sup>,  
Cintia Araújo Pereira<sup>1</sup>, Marco Antônio Correa Rebelo Cezar<sup>1</sup>, Aryani Rego Rodrigues<sup>1</sup>,  
Gesmar Rodrigues da Silva Segundo<sup>2</sup>

**Justificativa:** A forma disseminada da Paracoccidioidomicose (PCM) com as manifestações clínicas apresentadas pelo paciente em questão é infrequente. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino, previamente hígido, procedente do Pará e segundo filho de pais não consanguíneos. Aos seis anos de idade iniciou quadro de queda do estado geral, perda de peso, febre e hepatoesplenomegalia. Sem quadros infecciosos prévios relevantes ou reação adversa à vacina BCG. Tomografias computadorizadas de abdômen e tórax evidenciaram linfonodomegalias difusas intra-abdominais, lesões líticas em múltiplos arcos costais e lesões nodulares no mediastino. Biópsia de linfonodo abdominal foi consistente com o diagnóstico de PCM, assim como exame sorológico. Exames imunológicos: contagem de CD3, CD4 e CD8 normais; CD19 < P10; IgA e IgM (P75-97) e IgG > P97; Dihidro-Rodamina (DHR) normal. Evidenciado defeito no eixo IL-12/interferon gama (IFN-gama). Realizados dois painéis genéticos específicos para pesquisa de genes associados à Susceptibilidade Mendeliana a Infecções por Micobactérias (MSMD) que não identificaram variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas. Foi iniciado tratamento com itraconazol e profilaxia com sulfametoxazol-trimetoprima apresentando boa evolução clínica. **Discussão:** A PCM disseminada deve levantar a suspeita de um Erro Inato da Imunidade (EII), uma vez que a PCM desenvolve-se clinicamente em pequeno número de pacientes. Essa apresentação tão incomum pode estar relacionada a uma susceptibilidade genética, ainda que até o momento a mutação não tenha sido encontrada neste caso. O grupo de MSMD tem apresentado muitos avanços, sendo recentemente descritos novos genes relacionados a diferentes expressões clínicas nesse grupo de pacientes. Portanto, o caso relatado nos alerta para a importância da suspeição clínica de um EII e da investigação diagnóstica, buscando a precisão etiológica, para melhor seguimento e evolução do paciente.

1. Hospital Materno Infantil de Brasília Dr Antonio Carlos Lisboa - HMIB - Brasília, DF, Brasil.  
2. Universidade Federal de Uberlândia - UFU - Uberlândia, MG, Brasil.