

## Perfil epidemiológico de pacientes com erros inatos da imunidade (EII) de um serviço especializado em Santo André, São Paulo

Cecilia Olivera Robalino<sup>1</sup>, Shirley Yajaira Cerinza Vila<sup>1</sup>, Maine Bardou<sup>1</sup>,  
Marina Henriques Teixeira<sup>1</sup>, Anete Sevciovic Grumach<sup>1</sup>

Os erros inatos de imunidade (EII) são doenças heterogêneas que causam danos no desenvolvimento e/ou função do sistema imunológico. O conhecimento dos dados epidemiológicos dos pacientes com EII permite a tomada de decisões estratégicas no desenvolvimento de políticas que possibilitem uma melhor assistência à saúde e a organização do cuidado destes pacientes. O presente estudo descreve o perfil epidemiológico dos pacientes com EII admitidos no ambulatório de Imunologia entre 2008 e 2023. Estudo transversal, descritivo, retrospectivo e quantitativo, através de análise de prontuários físicos, livro de registro dos pacientes admitidos no ambulatório de Imunologia Clínica. Foram avaliados 424 pacientes, 58,5% do sexo feminino, mediana da idade na admissão de 15,3 anos, com predominância da faixa etária entre 0 - 18 anos (54,7%). Foram atendidos, em média, 25,3 pacientes novos ao ano. Em 67/424 (15,8%) excluiu-se o diagnóstico de EII: 3 pacientes apresentaram imunodeficiência secundária a medicamento. Dos 357 pacientes restantes, 97/357 (27,2%) confirmaram o diagnóstico de EII e 102/357 (28,6%) apresentavam Angioedema Hereditário. Os EII identificados foram: deficiência predominantemente de anticorpos 48/97 (49,5%), defeitos congênitos dos fagócitos 10/97 (10,3%); defeitos na imunidade inata 8/97 (8,2%); doenças autoinflamatórias 7/97 (7,2%); imunodeficiências combinadas das células T e B 7/97 (7,2%); doenças de desregulação imunológica 6/97 (6,1%); imunodeficiências combinadas com características sindrômicas 6/97 (6,1%) e deficiência de complemento 5/97 (5,2%). O início das manifestações infecciosas foi em média 109,1 meses (mediana = 42 meses). As infecções mais frequentes foram as do trato respiratório inferior 56/97 (57,7%), seguido das infecções do trato respiratório superior 44/97 (45,3%). O atraso médio de diagnóstico foi de 114,9 meses (mediana = 41 meses). Os EII ainda possuem diagnóstico tardio, resultando em complicações graves, prejuízo da qualidade de vida e pior prognóstico dos pacientes.

1. Faculdade de Medicina do ABC - Santo André, SP, Brasil.



## Imunossupressão materna e triagem neonatal para erros inatos da imunidade

Letícia Valquer Trevisol<sup>1</sup>, Stephanie Tiosso Fontes Monteiro<sup>1</sup>,  
Luma Cardoso Gurgel de Souza<sup>1</sup>, Lara Barbosa da Silva<sup>1</sup>, Carolinne Paiolli Troli<sup>1</sup>,  
Bruna Ribeiro de Oliveira Casaretti<sup>1</sup>, Daniella Vello Abdelmalack<sup>1</sup>,  
Mariana de Gouveia Pereira Pimentel<sup>1</sup>, Carolina Sanchez Aranda<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>

**Introdução:** A triagem neonatal na cidade de São Paulo foi ampliada em 2021, e desde então realiza a dosagem de TRECs (*T-cell recombination excision circles*) e KRECs (*kappa-deleting recombination excision circles*) permitindo avaliar a quantidade de linfócitos T e B recentemente produzidos. Além de alguns EII, a dosagem de TRECs e KRECs alterada pode indicar prematuridade, doenças infecciosas e uso de imunossupressão maternas. O objetivo desse estudo foi avaliar o impacto da imunossupressão materna na triagem neonatal para EII. **Métodos:** Estudo retrospectivo com revisão de prontuários físicos e *online* do período de março de 2021 até julho de 2023. As seguintes variáveis foram avaliadas: dosagem de TRECs e KRECs, uso de medicações imunossupressoras utilizadas pelas mães, diagnósticos de doenças maternas crônicas e mensuração de linfócitos T, B, naives e memória. **Resultados:** Foram avaliados 218 pacientes com alteração de TREC e/ou KREC na triagem neonatal. Desses 2,2% (n = 5) eram filhos de mães com lúpus eritematoso sistêmico (LES); 2,2% (n = 5) de mães transplantadas renais e 0,9% (n = 2) com as duas condições. Nos três cenários, as mães fizeram uso de medicações imunossupressoras durante a gestação. As principais drogas utilizadas foram azatioprina (83,3%), tacrolimus (58,2%), prednisona (66,6%) e hidroxiclo-roquina (41,2%). A principal alteração encontrada foi na dosagem de KREC, com mediana de 2, sendo o valor de referência normal acima de 20 cópias/uL. Apesar desse resultado, em mais da metade dos pacientes (58,3%) havia presença de linfopenia T, com valores de CD3 entre 555 e 1020 cel/mm<sup>3</sup>, com recuperação para níveis adequados após três meses de avaliação. **Conclusões:** A imunossupressão materna durante a gestação, seja pelo tratamento do LES, seja pelo transplante renal, acarreta em alterações significativas na triagem neonatal de KREC, entretanto, mesmo com TRECs normais, a linfopenia T foi verificada em mais de 50% dos pacientes.

1. UNIFESP - São Paulo, SP, Brasil.

## Percepção do estresse em adolescentes com erros inatos de imunidade durante a pandemia de SARS-CoV-2

Luiza Salvador Schmid<sup>1</sup>, Carolina Sanchez Aranda<sup>1</sup>,  
Mariana Gouveira-Pereira Pimentel<sup>1</sup>, Lara Novaes Teixeira<sup>1</sup>,  
Rafaela R. L. Guimarães<sup>1</sup>, Caroline P. Troli<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>, Gustavo Falbo Wandalsen<sup>1</sup>

**Justificativa:** O aumento dos níveis de estresse e ansiedade foram reconhecidos em escala global na pandemia de COVID-19. Pacientes com Erros Inatos de Imunidade (EII) são doentes crônicos que constituem um grupo de risco para infecção por SARS-CoV-2. O objetivo do estudo foi avaliar o estresse durante a pandemia de COVID-19 nos adolescentes com EII. **Métodos:** Estudo unicêntrico, longitudinal e prospectivo realizado com aplicação de questionário *online* adaptado aos pacientes de 12 a 19 anos com EII que fazem acompanhamento no serviço de referência de Imunologia durante dois momentos da pandemia: maio a junho de 2020 e maio a junho de 2021. Os participantes foram convidados a participar via e-mail. A Escala de Estresse Percebido (PSS-4) indica o estresse percebido pelos participantes e a pontuação varia de 0 (zero) até 16. **Resultados:** Quarenta pacientes (100%) responderam aos questionários. Idade média = 17,3 anos e a maioria eram do sexo masculino (62,5%). 34% dos pacientes apresentam EII de gravidade moderada. Todos os adolescentes afirmaram conhecer sobre a existência do novo Coronavírus e 95% deles sabiam reconhecer quais eram as medidas protetivas. A grande maioria (97,5%) afirmou ter medo de alguém da família adoecer. O escore médio do PSS-4 foi de 9,15 ( $\pm 2,04$ ) e 9,03 ( $\pm 1,99$ ) no primeiro e segundo momentos, respectivamente. O estresse foi associado à ansiedade ( $p = 0,005$ ), medo de morrer ( $p = 0,007$ ), conhecimento da eficácia da lavagem das mãos ( $p = 0,032$ ) e não medo da vacina ( $p = 0,037$ ). Aqueles que relataram estar com medo de receber a vacina apresentaram escore mais baixo de estresse comparados aos que afirmaram não ter medo. **Conclusão:** Adolescentes com EII apresentaram altos níveis de estresse durante a pandemia. Não foi possível esclarecer se o estresse foi devido ao tipo específico e gravidade de doença ou pela condição crônica de saúde vivenciada pelos pacientes, porém a triagem PSS-4 pode ser útil na identificação de pacientes com EII que são mais vulneráveis ao estresse.

1. UNIFESP - São Paulo, SP, Brasil.

## Ruxolitinibe para DECH crônico após TMO: relato de caso

Luiza de Lima Furtado<sup>1</sup>, Isabela Teixeira Queiroz<sup>1</sup>, Gabriela Pereira Diogo<sup>1</sup>,  
Yasmin Peres Silva<sup>1</sup>, Laura Santos Oliveira<sup>1</sup>, Camila Koeler Lira<sup>1</sup>,  
Maria Fernanda de Andrade Melo e Araújo Motta<sup>1</sup>, Evandro Alves do Prado<sup>1</sup>,  
Fernanda Pinto Mariz<sup>1</sup>, Ekaterini Simões Goudouris<sup>1</sup>

**Introdução:** SCID é uma emergência médica com indicação de transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) precoce. A doença do enxerto contra o hospedeiro (DECH) é importante complicação do TCTH, habitualmente tratada com ciclosporina e corticoide. **Relato de caso:** Menino, aos cinco meses apresentou linfonodomegalias axilares e lesões cutâneas disseminadas, sendo diagnosticada BCGíte disseminada. Foi diagnosticado como SCID T-B+NK-. Recebeu transplante haploidêntico (pai doador) de medula óssea em dezembro/2020. Em abril/2021, apresentou vômitos, sem diarreia, com desidratação, seguidos de nódulos subcutâneos. Biopsias de trato digestivo superior e pele não revelaram micobacteriose ativa. Passou a apresentar exantema difuso quando ciclosporina foi reduzida. Confirmado diagnóstico de DECH nas biopsias de pele e estômago em julho/2021. Evoluiu com insuficiência intestinal (sem diarreia) desnutrição apesar da nutrição parenteral plena e erupção cutânea difusa resistentes a corticoterapia e sirolimo. Em maio/2022, após múltiplas tentativas mal sucedidas de progressão da dieta, feita ileostomia que permitiu biopsia intestinal em múltiplos sítios, confirmando DECH no trato digestivo inferior. Iniciado ruxolitinibe (inibidor da JAK) com rápida melhora da pele e do estado geral, seguida de tolerância à alimentação por sonda enteral, com ganho de 2 kg em 40 dias e alta hospitalar, após mais de um ano de internação. Após 8 meses de uso apresentou lesões de pele psoríasisiformes e redução importante apenas de IgG, sem intercorrências clínicas. O medicamento foi suspenso e o paciente está em acompanhamento. **Discussão:** Ruxolitinibe é um inibidor seletivo da Janus Kinase que vem sendo proposto para tratamento da DECH. Relatamos caso de uso deste medicamento com sucesso, no tratamento da DECH crônica resistente ao tratamento habitual. Após 8 meses de uso, o paciente evoluiu com erupção psoríasisiforme e IgG baixa, porém sem infecções.

1. Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - IPPMG, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

## Perfil dos pacientes com ataxia-telangiectasia (AT) acompanhados em ambulatório de referência

Luma Cardoso Gurgel Souza<sup>1</sup>, Amanda Silva de Oliveira Sobrinho<sup>1</sup>,  
Carolinne Paioli Troli<sup>1</sup>, Laís Borges Araújo de Oliveira<sup>1</sup>,  
Letícia Valquer Trevisol<sup>1</sup>, Stephanie Tiosso Fontes Monteiro<sup>1</sup>, Ligia Machado<sup>1</sup>,  
Maria Candida Faria Varanda Rizzo<sup>1</sup>, Carolina Sanchez Aranda Lago<sup>1</sup>, Dirceu Solé<sup>1</sup>

**Introdução:** A AT é uma doença genética rara, cuja fisiopatologia envolve alteração no reparo do DNA. Os pacientes cursam com degeneração cerebelar, ataxia, infecções recorrentes, dificuldade de deglutição e predisposição a neoplasias. O objetivo desse estudo foi avaliar o perfil clínico e laboratorial dos pacientes em acompanhamento em centro de referência. **Métodos:** Estudo retrospectivo, transversal, realizado através de coleta de dados em ficha padronizada preenchida no atendimento de 15 pacientes com AT. Foram analisados dados, antropométricos, história de malignidade e exames laboratoriais. **Resultados:** 8 pacientes (54%) são masculinos. A idade dos pacientes variou entre 4 e 35 anos, com mediana de 13. 20% são filhos de pais consanguíneos e 2 pacientes tem história de malignidade. A idade de início dos sintomas variou entre 8 e 17 meses, com a idade média de diagnóstico aos 5,7 anos, correspondendo a um atraso de diagnóstico de 3,9 anos. Os sintomas inicial mais relatado foi a alteração da marcha (47%). Cerca de 75% dos pacientes apresentavam infecções. A reposição de imunoglobulina é realizada em 11 pacientes (73%). 8 pacientes apresentam engasgos durante a alimentação (54%), com resistência importante no uso de via acessória a alimentação. A linfopenia de T estava presente em mais de 90%. A hipogamaglobulinemia de A foi marcante, assim como a resposta prejudicada ao pneumococo (93%). Foi observada uma proporção reduzida de células T auxiliares foliculares tipo 17 nos pacientes. Esses achados corroboram com a hipótese de um comprometimento da imunidade humoral. **Conclusões:** A AT é uma doença complexa com comprometimento imunológico. Há um desconhecimento médico importante o que contribui para o atraso diagnóstico. A desnutrição está presente e nos alerta na importância da avaliação multidisciplinar. A linfopenia é frequente e avaliação de subtipos linfocitários possibilita novos *insights* e contribui para o melhor cuidado dos pacientes.

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

## Aplasia pura de células brancas - Relato de dois casos inéditos

Maria Carolina Guimarães Albertini<sup>1</sup>, Daiane Andrion Venturin<sup>1</sup>,  
Larissa Lima Henriques<sup>1</sup>, Marcos Tadeu Nolasco da Silva<sup>1</sup>,  
Adriana Gut Lopes Riccetto<sup>1</sup>, Julia Cervellini Yajima<sup>2</sup>, Amilcar Cardoso de Azevedo<sup>2</sup>,  
Samara Vilela da Mata Nunes<sup>1</sup>, Ana Carolina Taveira Engler Raiz Coelho<sup>1</sup>

**Introdução:** A aplasia pura de células brancas (PWCA, *Pure White Cell Aplasia*), é condição rara, autoimune, com neutropenia e série vermelha normal. Os pacientes têm risco de infecções graves e requerem cuidados especiais. Este estudo relata dois casos inéditos de PWCA na pediatria. **Relato dos casos: Caso 1:** Pré-escolar, feminina, encaminhada por febre e neutropenia sem foco após 1 mês internada. Criança hígida, pais não consanguíneos. Ao exame, hepatoesplenomegalia e linfadenomegalia difusa. Exames com agranulocitose, imunofenotipagem B-T-NK+ e redução da expressão de receptores de células T, aspirado de medula óssea sem precursores da série granulocítica, imunoglobulinas normais, exoma e genoma sem variantes patogênicas. Na internação, teve Aspergilose linfonodal, óssea e pulmonar. Esteve internada por 6 meses, sem resposta ao fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF), com resolução da agranulocitose ao uso de corticoide. Recebeu alta com aciclovir, itraconazol e corticoide com retirada gradual. Após 3 meses da suspensão deste, apresentou febre e neutropenia, sendo internada. Sem resposta a corticoterapia, gamaglobulina venosa e ciclosporina, com remissão com Rituximabe. **Caso 2:** Lactente masculino, encaminhado ao serviço após 3 meses internado com hipótese de síndrome Ipex (diarreia crônica, alergia alimentar, poliendocrinopatia e neutropenia). De antecedentes, pré-termo, triagem neonatal normal, pais consanguíneos, irmão hígido e pai com hipotireoidismo. Apresentava desnutrição e neutropenia, mas imunoglobulinas e complemento normais, imunofenotipagem T+B+NK-. Exoma com variante patogênica no gene LYST em heterozigose e mielograma com ausência de precursores granulocíticos, sugerindo PWCA. Diante da neutropenia, tratado com G-CSF, corticoide e gamaglobulina venosa sem melhora. A neutropenia cedeu com Ciclosporina. **Discussão:** Relatamos os primeiros casos de PWCA na pediatria. Ambos destacam dificuldades diagnósticas e terapêuticas nesta condição rara.

1. Unicamp - Campinas, SP, Brasil.

2. Centro Infantil Boldrini - Campinas, SP, Brasil.