

Avaliação pândero-estatural de pacientes com Síndrome de DiGeorge em hospital terciário de referência: um estudo longitudinal de 2009 a 2024

Renata Gomes de Oliveira¹, Marina Benevides Pinheiro Cavalcante¹, Soraya Regina Abu Jamra¹, Laura Cardoso Brentini¹, Nathalia Ventura Stefli¹, Lais Fukuda Cuoghi¹, Ana Claudia Rossini Clementino¹, Anne Marielle Camargo¹, Pêrsio Roxo Junior¹, Fabio Carmona¹

Introdução: A Síndrome de DiGeorge (SDG) caracteriza-se por anomalias cardíacas, hipoplasia do timo e hipocalcemia, além de dismorfias, infecções de repetição, alergias e doenças autoimunes, que podem ter implicações no ganho pândero-estatural, agravando o quadro de base. O objetivo deste estudo foi descrever a evolução antropométrica de pacientes com SDG de um hospital terciário de referência. **Métodos:** Estudo observacional longitudinal com dados de prontuário (peso e altura) de 29 pacientes (0 a 19 anos) de 2009 a 2024. **Resultados:** Foram obtidas 963 aferições. Realizou-se estratificação por faixas etárias (0-2; 2-6; 7-10; 11-19 anos) para análise (ANOVA). Para pacientes com mais de uma aferição na mesma faixa, foi calculada a média entre elas. O tempo médio de seguimento foi 9 anos. Nos primeiros 2 anos, 75% das aferições de peso foram inferiores ao escore z-2 (baixo peso e muito baixo peso para idade) e entre 2 e 10 anos, a mediana ficou entre escore z-2 e zero (peso adequado para idade), mostrando ganho ponderal ($p = 0,01$). Em relação ao comprimento, nos 2 primeiros anos 75% foram inferiores ao escore z-2 (baixa estatura e muito baixa estatura para idade). De 2 a 19 anos, a mediana ficou entre escore z-2 e zero, com recuperação ao longo dos anos ($p = 0,004$). O índice de massa corpórea (IMC) apresentou mediana entre escore z-2 e zero (eutrofia) até os dez anos. A partir de 11 anos, a mediana ficou entre escore z zero e 2 (sobrepeso). Ao longo do tempo, houve aumento significativo do IMC para idade ($p = 0,01$). **Conclusões:** O déficit pândero-estatural foi predominante nos primeiros anos, podendo ter relação com dificuldades nutricionais, infecções e defeitos congênitos, porém houve recuperação ao longo do tempo. Reconhecer a variação pândero-estatural nos pacientes com SDG é fundamental para que medidas sejam adotadas para recuperação nutricional nos primeiros anos, melhorando o aspecto global dos pacientes, mas também para que haja atenção ao sobrepeso na adolescência.

1. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

Experiência de um ano da triagem neonatal para Erros Inatos da Imunidade no Distrito Federal - DF

Thales da Silva Antunes¹, Gustavo Simões Souza¹,
Karina Mescouto Melo¹, Claudia Fraça Cavalcante Valente¹,
Robéria Mendonça Pontes¹, Ricardo Camargo¹, Kallianna Paula Duarte Gameleira²,
Claudiner Pereira Oliveira², Analice Aguiar Dias¹, Fabiola Scancetti Tavares¹

Introdução: A Triagem Neonatal (TNN) objetiva rastrear doenças antes da sua apresentação clínica, com vistas a instituir medidas preventivas ou curativas oportunamente. Foi ampliada para os Erros Inatos da Imunidade, em especial para Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) e agamaglobulinemia, a partir da quantificação dos círculos de excisão de receptores de linfócitos T e B (TREC e KREC). **Resultados:** Em 1 ano (junho/2023 a junho/2024), foram triadas 39.253 crianças. Dessas, foram encaminhadas para o ambulatório de referência, 36 casos, sendo 14 por TREC baixo (< 242 cópias), 14 por KREC baixo (< 484 cópias) e 7 por alteração de ambos. Dos pacientes com TREC alterado, 9 eram prematuros, 6 possuíam comorbidades (cardiopatia congênita e deleção 22q11.2), 12 tinham dosagem de imunoglobulina G (IgG) abaixo do percentil P3 para idade, 10 apresentaram linfopenia de CD3 (< 1.500 células/mm³), 13 eram neutropênicos (< 1.500 células/mm³); oito mães apresentaram comorbidades na gestação, e 1 fez uso de imunossupressor; foi necessária terapia específica (antibioticoprofilaxia e/ou reposição de imunoglobulina) em 11 desses pacientes. Dos pacientes com KREC alterado, 6 eram prematuros, 7 possuíam comorbidades (cardiopatia congênita, trissomia do 21 e deleção 22q11.2), 13 tinham dosagem de IgG abaixo do P3 para idade, 3 tiveram linfopenia de CD3+ < 1.500 (células/mm³), 14 eram neutropênicos (< 1500 células/mm³); 6 mães apresentaram comorbidades na gestação, sendo que 1 fez uso de imunossupressor; foi necessária terapia específica em 4 desses pacientes. **Conclusão:** Este é o relato da experiência do segundo estado brasileiro a iniciar a triagem neonatal para erros inatos da imunidade. Foram diagnosticados 2 casos de SCID (incidência de 1:20.000 triados). Os pacientes foram submetidos ao transplante de células tronco hematopoiéticas (haploidêntico) no próprio hospital terciário de referência no DF, porém 1 paciente faleceu após o transplante. Nenhum caso de agamaglobulinemia foi diagnosticada.

1. Hospital da Criança de Brasília - Brasília - DF - Brasil.

2. Hospital de Apoio de Brasília - Brasília - DF - Brasil.

A resposta humoral e celular para SARS-CoV-2 após 3, 4 e 5 doses de vacinas COVID-19 em pacientes com Erros Inatos da Imunidade (EII) difere conforme a marca da vacina recebida inicialmente?

Vitor Gabriel Lopes da Silva¹, Maria Isabel de Moraes-Pinto¹, Carolina Sanchez Aranda¹

Introdução: Avaliamos a resposta imunológica humoral e celular às vacinas COVID-19 em pacientes com EII de acordo com as vacinas recebidas nas duas primeiras doses. **Métodos:** 55 pacientes com EII foram imunizados primariamente com as vacinas COVID-19 CoronaVac[®] - CV (n = 26) ou AstraZeneca[®] - AZ (n = 12) ou Pfizer[®] - PZ (n = 17) e acompanhados após a 3^a dose de Pfizer[®], 4^a dose e 5^a dose (1^o e 2^o reforços). Foi avaliada a média aritmética da % de neutralização de *Spike* e a média geométrica de anticorpos IgG para Nucleocapsídeo (BAU/mL) *versus* a quantidade de *spots* (SFC/milhão PBMCs) para *Spike* e Nucleocapsídeo conforme as vacinas recebidas nas 2 primeiras doses nos seguintes momentos: 1 mês após a 3^a dose (T1), 3 meses após a 3^a dose (T2), 1 mês após a 4^a dose (T3), 6 meses após a 4^a dose (T4) e 1 mês após a 5^a dose (T5). **Resultados:** Para *Spike*, a resposta humoral (% de neutralização) e celular (*spots*), nos grupos CV vs. AZ vs. PZ, foi: T1 = 74,8% / 148 *spots* (CV) vs. 82,3/376 (AZ) vs. 68,0/407 (PZ); T2 = 63,8/153 (CV) vs. 82,5/414 (AZ) vs. 82,1/264 (PZ); T3 = 78,5/372 (CV) vs. 80,4/461 (AZ) vs. 72,3/394 (PZ); T4 = 82,2/264 (CV) vs. 88,6/452 (AZ) vs. 60,7/334 (PZ); T5 = 91,3/450 (CV) vs. 80,7/466 (AZ) vs. 77,4/296 (PZ). Para Nucleocapsídeo, a resposta humoral (BAU/mL) e celular (*spots*), nos grupos CV vs. AZ vs. PZ, foi: T1 = 24,1 BAU/mL / 92 *spots* (CV) vs. 16,2/41 (AZ) vs. 22,1/90 (PZ); T2 = 12,5/88 (CV) vs. 12,1/60 (AZ) vs. 18,3/91 (PZ); T3 = 32,1/116 (CV) vs. 45,3/70 (AZ) vs. 22,6/177 (PZ); T4 = 38,1/182 (CV) vs. 54,0/122 (AZ) vs. 18,9/168 (PZ); T5 = 42,9/201 (CV) vs. 48,4/106 (AZ) vs. 37,5/218 (PZ). O valor de p das medidas das respostas humoral e celular, para *Spike* e Nucleocapsídeo, ao longo do tempo, entre os grupos CV, AZ e PZ, foi maior que 0,05. **Conclusões:** Não foram observadas diferenças estatisticamente significativas na resposta humoral e celular de EII que receberam CoronaVac, AstraZeneca ou Pfizer monovalente como as duas primeiras doses de vacinas COVID-19 após 3^a dose e reforços.

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

Vale a pena vacinar pacientes com agamaglobulinemia ligada ao X (XLA) contra a COVID-19?

Vitor Gabriel Lopes da Silva¹, Carolina Sanchez Aranda¹, Maria Isabel de Moraes-Pinto¹

Introdução: Pacientes com XLA não produzem anticorpos por ausência de células B. O objetivo deste estudo foi avaliar a resposta imunológica de células T anti-SARS-CoV-2 em 4 pacientes com XLA após 3, 4 e 5 doses de vacinas COVID-19 durante dois anos comparados com um grupo controle com indivíduos saudáveis (n=60). **Métodos:** Os pacientes receberam as vacinas COVID-19 CoronaVac[®] “CV” (n=2) ou AstraZeneca[®] “AZ” (n=1) ou Pfizer[®] “PZ” (n=1) e foram acompanhados após a 3^a, 4^a e 5^a doses de PZ. A resposta de células T foi avaliada pela quantidade de *spots* (SFC/milhão de células mononucleares de sangue periférico - PBMC) [detecção de IFN-gama] para *Spike* e Nucleocapsídeo nos seguintes momentos: 1 e 3 meses após a 3^a dose, 1 e 6 meses após a 4^a dose e 1 mês após a 5^a dose. **Resultados:** A resposta de células T anti-SARS-CoV-2 nos pacientes 1 (19 anos), 3 (25 anos) e 4 (18 anos) foi, em geral, bastante robusta. O paciente 2 (36 anos), nos momentos em que foi possível avaliá-lo, 3 meses após a 3^a dose e 1 mês após a 4^a dose, a resposta foi negativa [<41 *spots*] (0 e 5 *spots* para Nucleocapsídeo; 7 e 10 *spots* para *Spike*), no entanto apresentou baixa contagem de linfócitos T CD4+ e T CD8+, diferente dos demais pacientes. Para Nucleocapsídeo, o paciente 4, que teve diagnóstico e hospitalização por COVID-19 e recebeu apenas vacinas PZ monovalente, apresentou resposta muito mais robusta que os Controles (média de 1.160 x 88 *spots*). O paciente 3, que foi vacinado com 2 doses de AZ e 3 doses de PZ monovalente, mantém a resposta para *Spike* robusta e maior que os Controles (média de 2684 x 155 *spots*). No entanto, a resposta para Nucleocapsídeo, mesmo com diagnóstico de COVID-19, foi negativa (média de 33 *spots*). O paciente 1 apresentou resposta celular menor, mas foi, no geral, positiva tanto para *Spike* (91 *spots*) quanto para Nucleocapsídeo (41 *spots*). **Conclusões:** Pacientes com XLA podem desenvolver respostas imunológicas celulares potencialmente protetoras após a vacinação para COVID-19.

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

BCG disseminada como manifestação de imunodeficiência: deficiência de NEMO

Shirley Yajaira Cerinza Vila¹, Camila Kalim¹, Mariana M. A. Boccuzzi¹,
Maine Luellah Demaret Bardou¹, Anete Sevciovic Grumach¹

Introdução: A vacina BCG é aplicada no Brasil no período neonatal. Complicações graves decorrentes desta rotina têm sido detectadas em pacientes com defeitos imunológicos. O NF- κ B é um fator de transcrição central, que é ativado subsequentemente a partir da ativação de receptores Toll-Like (TLR). Sua ativação induz a expressão de um amplo número de genes envolvidos na imunidade e inflamação. A deficiência no NEMO, subunidade reguladora da inibição da quinase NF- κ B, está associada a displasia ectodérmica anidrótica com imunodeficiência (EDA-ID). Trata-se de uma condição genética ligada ao cromossomo Xq28, associada ao gene IKBKG, e pode manifestar-se com suscetibilidade a micobactérias. Este relato de caso tem como objetivo descrever um caso clínico no qual a mutação em NEMO apresentou-se com reação à vacina BCG. **Relato:** Paciente masculino, nascido prematuro por cesárea após a morte intrauterina do irmão gêmeo. Aos seis meses, foi hospitalizado por bronquiolite e pneumonia intersticial, com anemia e hipoalbuminemia, sendo submetido a antibioticoterapia de amplo espectro. Desenvolveu pneumonia aos oito meses e recebeu imunoglobulina subcutânea. Aos 11 meses, foi hospitalizado com febre e sepse, com *Morganella morganii* isolada. Exames revelaram hepatoesplenomegalia e linfadenite crônica granulomatosa. Com 14 meses, após febre e isolamento de micobactéria, foi diagnosticado com BCGite e identificada a mutação no gene IKBKG, confirmando a deficiência de NEMO. Foi tratado com Etambutol, Rifampicina, Isoniazida e Levofloxacina. Aos 4 anos, teve reação intensa local à vacina DTP e, aos 5 anos, foi hospitalizado por massa cervical e infecção por *Pseudomonas* em lavado brônquico e vírus sincicial respiratório. Possuía dentes conóides e cabelos esparsos. **Discussão:** O diagnóstico tardio de erros inatos da imunidade prejudica o prognóstico e a qualidade de vida. A triagem neonatal é essencial para diagnóstico precoce e manejo adequado de condições raras, como a deficiência de NEMO.

1. Centro Universitário da Faculdade de Medicina do ABC - Santo André - SP - Brasil.

Deficiência seletiva de IgM como achado em paciente com gastrite crônica atrófica

Bruno Emanuel Carvalho Oliveira¹, Priscilla Filippo Alvim de Minas Santos²

Introdução: A imunoglobulina M fornece a resposta inicial ao antígeno estranho e desempenha um papel regulador no desenvolvimento subsequente da resposta imune, acelerando a produção de IgG de alta afinidade. A deficiência seletiva de IgM ainda é amplamente ignorada, sem estudos em grande escala relatando sua epidemiologia, e nenhuma base genética ou molecular foi estabelecida como causa definitiva, tampouco foi demonstrado um padrão de herança claro. Relatamos o caso clínico de um idoso de 67 anos com diagnóstico tardio de imunodeficiência seletiva de IgM em sua apresentação assintomática. **Relato do caso:** Idoso de 67 anos admitido para avaliação imunológica por diminuição dos níveis de IgM. A dosagem da imunoglobulina IgM foi solicitada pelo gastroenterologista que acompanha o paciente, diagnosticado com gastrite crônica atrófica autoimune. O paciente nega qualquer tipo de infecção de repetição, bem como outros sinais ou sintomas de erro inato da imunidade. IgM com valores inferiores a 20 mg/dL em duas amostras coletadas com um intervalo de 4 semanas. Hemograma, níveis de IgG, IgA, subclasses de IgG, e a resposta vacinal a rubéola, difteria e sarampo, CD3+, CD4+, CD8+, CD16/56+, C3, C4, CH50, CH100 e C1q todos normais. CD19+ estava diminuído (1%/16 mm³) em duas amostras. Os níveis de anticorpos contra os sorotipos 4, 6B, 9V, 14, 18C, 19F e 23F da vacina pneumocócica demonstraram níveis protetores em mais de 70% dos sorotipos testados. O paciente foi orientado sobre ser portador do fenótipo clínico assintomático da DSIgM e a fazer um seguimento regular para monitorarmos sua evolução clínica. **Discussão:** A DSIgM é diagnosticada quando a IgM sérica está dois desvios padrão (2 DP) abaixo da média, acompanhada por números e funções normais de células IgG, IgA e linfócitos T, de acordo com os critérios da Sociedade Europeia de Imunodeficiências. O paciente pode ser assintomático ou apresentar infecções recorrentes, manifestações alérgicas, doenças autoimunes e malignidades.

1. Instituto de Alergia de Natal - Natal - RN - Brasil.

2. Consultório médico - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.



Síndrome hiper-IgE autossômica dominante: controle das manifestações clínicas após tratamento imunomodulador com dupilumabe

Margarida Lourenço Castelló¹, José Marcos Telles Cunha¹

Introdução: A Síndrome Hiper-IgE Autossômica Dominante (HIES-AD) é caracterizada pela tríade: eczema crônico, infecções cutâneas e sinopulmonares recorrentes e níveis elevados de IgE sérica. As mutações do gene STAT3 resultam em prejuízo da produção de IL-17, IL-22 e beta-defensinas. A apresentação pode ser confundida com Dermatite Atópica (DA) moderada a grave. **Relato do caso:** Masculino, 29 anos, com asma, rinite alérgica, pneumonias e sinusites recorrentes desde a infância, evoluiu a partir da adolescência: com eczema extenso e inúmeros episódios de foliculites e abscessos. Foi diagnosticado aos 18 anos com DA, sem obter sucesso em nenhum dos tratamentos tentados, tópicos e sistêmicos. Após tratamentos frustrados por mais 10 anos (tópicos, corticoterapia e imunossupressores), foi submetido a revisão diagnóstica, que confirmou o diagnóstico de HIES-AD utilizando o NIH Scoring System for AD-HIES (STAT3), com IgE = 9.000 kU/mL, eosinofilia, alterações craniofaciais e história progressiva condizentes. Também apresenta alterações no esqueleto axial e osteopenia densitométrica, bem como história familiar de pai e tios paternos com história e dismorfismos faciais compatíveis: nariz alargado e bulboso, fronte proeminente, olhos com implantação profunda. Pelo insucesso terapêutico prévio foi tentado tratamento tópico com tacrolimo e corticoide, além de antibioticoterapia oral, com resposta insatisfatória. Optou-se, então, por iniciar inibidor de receptor de IL-4 e IL-13 (dupilumabe) nas doses usuais para DA, obtendo-se teve melhora considerável, com boa diminuição do SCORAD em menos de 3 meses de uso, além de melhora da qualidade de vida. **Discussão:** Ressaltamos a importância do diagnóstico precoce, assim como o manejo clínico avançado com emprego de fármacos disponíveis para outras doenças com apresentação clínica e fisiopatologia semelhantes.

1. UFRJ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

Herpes simples crônico por 11 anos controlado por alfa-interferon peguilado em portador do vírus da imunodeficiência humana

Paulo Eduardo Silva Belluco¹, Maurício Domingues Ferreira²,
Júllia Eduarda Feijó Belluco³, Dewton Moraes Vasconcelos², Rosana Zabulon Feijó Belluco⁴,
Jorge Simão Rosário Casseb², Mariana Amélia Monteiro², Dalton Luis Bertolini²

Introdução: As lesões cutâneas por herpes simples geralmente são agudas e raramente duram mais de 4 semanas. No entanto, em certas situações são consideradas como crônicas. Estes casos são associados a pacientes imunodeprimidos, como portadores de câncer, HIV, drogas imunossupressoras e outros. Geralmente tem resposta aos antivirais específico. **Relato de caso:** Paciente masculino, 69 anos, diagnosticado com HIV há 12 anos, iniciou tratamento com antirretrovirais, mantendo carga viral indetectável e CD4+ acima de 500/mm³. No mesmo período, desenvolveu lesão ulcerativa peniana e outra na coxa/nádega esquerda (21x15 cm), ambas cruentas, vegetantes e secretivas. O diagnóstico de herpesvírus tipo I e II foi confirmado por biópsias das lesões. A lesão persistiu por 11 anos, apesar de tratamentos com aciclovir, ganciclovir, foscarnet e imiquimode. Durante a evolução, o paciente desenvolveu estenose uretral, necessitando de cistostomia permanente. O paciente, com níveis normais de CD4+, CD3+, CD8+, CD19+, e outras células imunitárias, com linfoproliferação normal para mitógenos e antígenos. iniciou tratamento com alfa-interferon peguilado (180 µg/semana). Após a primeira dose, houve completa cicatrização das lesões em 10 dias. O tratamento contínuo por 1 ano manteve as lesões controladas, exceto por um retorno após 5 semanas sem medicação, que foi revertido com a retomada do IFN-alfa, resultando em remissão total. **Discussão:** O paciente teve lesões herpéticas graves e intratáveis por 11 anos, possivelmente devido a um defeito específico da imunidade celular. Apesar de níveis normais de CD4+ e outras células imunitárias, apresentava imunossupressão específica para herpes simples. O uso contínuo de IFN-alfa resolveu completamente o quadro. Essa condição clínica, associada a um provável defeito imunocelular e controlada por IFN-alfa, é inédita na literatura médica.

1. Escola Superior de Ciências da Saúde, ESCS - Brasília - DF - Brasil.

2. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - São Paulo - SP - Brasil.

3. Centro Universitário Euroamericano - Unieuro - Brasília - DF - Brasil

4. Escola Superior de Ciências da Saúde - ESCS - Brasília - DF - Brasil.

Doença inflamatória intestinal de início muito precoce associada à nova variante de *RPK1* em homozigose

Maria Carolina Guimarães Albertini¹, Adriana Gut Lopes Riccetto¹,
Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Daiane Andrión Venturin¹, Larissa Lima Henriques¹,
Renato Guilherme Silveira Correa Silva², Elizete Aparecida Lomazi¹,
Bárbara Pinheiro Pantoja de Oliveira Lima¹, Juliana Gondim Araujo¹, Samara Vilela Mata Nunes¹

Introdução: Doença Inflamatória Intestinal (DII) de início muito precoce (*Very Early Onset Inflammatory Bowel Disease* - VEOIBD) acomete crianças menores de 6 anos de idade. Pelo aumento da prevalência, gravidade e fenótipos variados, este é um assunto atual e de grande interesse em pediatria. **Relato de caso:** Menina, 5 anos, indígena, com alternância de fezes diarreicas/ pastosas desde 28 dias de vida, distensão, dor abdominal difusa e ganho de peso insuficiente. Retirado leite e derivados da dieta, sem melhora. Aos 2 anos, durante internação, submetida à colonoscopia com biópsia: úlceras aftoides em válvula íleo-cecal, cólon e reto, sugestivas de doença de Crohn em atividade moderada, colite moderada, microabscessos em cripta e hiperplasia focal dos folículos linfoides. Hemograma com tendência à leucopenia, sem resposta vacinal à Hepatite B, IgA, IgM, IgG, C3, C4 normais, imunofenotipagem compatível com erro inato da imunidade/ imunodeficiência combinada (T-B-NK+), teste de oxidação (DHR) normal, aumento de IgE e IL-6. Exoma com Variante de Significado Incerto (VUS) no gene *RIPK1* (Receptor Interacting Protein Kinase 1), em homozigose. Posição: chr6:3.077.882 - 3.077.885, Variação CTGG > C, consequência p.Val91del ENST00000259808, nunca antes descrita. Boa resposta terapêutica com corticoterapia via oral, até o momento. **Discussão:** Relatamos uma variante inédita em *RIPK1*, associada a fenótipo de VEOIBD. *RIPK1* está envolvida na apoptose celular e regulação da resposta inflamatória. Alterações desta proteína cursam com desregulação na via de sinalização e consequente inflamação crônica. Na literatura, mutações de *RIPK1* são associadas a linfopenia, infecções de repetição (virais, fúngicas e bacteriana), VEOIBD e artrite. No caso em questão, até o momento, há manifestação de VEOIBD e artralgia intermitente. O seguimento clínico definirá novas necessidades terapêuticas e de suporte.

1. Unicamp - Campinas - SP - Brasil.

2. UFGD - Dourados - MS - Brasil.



Diagnóstico diferencial entre Síndrome de Schimke e LOF em CFH, relato de caso

Bruno Henrique Marconato¹, Priscila Ferreira Cortez¹,
Débora Nogueira Muniz¹, Bruna Calmezini Valdivieso¹, Érika Paiva Souza¹,
Larissa Oliveira F. Silva-Lima¹, Mariana S. Soares Peron¹, Eli Mansour¹

Introdução: Síndrome de Schimke, ou imunoosteodisplasia, é caracterizada por disfunção esquelética e baixa estatura, defeitos da imunidade celular e disfunção renal progressiva entre outras manifestações, e causada por variantes no *SMARCAL1*. Um dos diagnósticos diferenciais é LOF em CFH. **Relato do caso:** Uma paciente que aos 13 anos foi diagnosticada com síndrome de Schimke devido fenótipo de baixa estatura, má formação óssea, baixa acuidade visual e sinusites de repetição e laboratorialmente hipogamaglobulinemia (IgG, IgA, IgM) e microalbuminúria, além de C3 diminuído, C4 normal e FAN não reagente. Introduzida terapia de reposição de imunoglobulina com melhora clínica. Aos 18 anos realizado painel gênico para imunodeficiências primárias, não evidenciando variantes patogênicas no gene *SMARCAL1*, porém uma variante patogênica com LOF de CFH em homozigose. **Discussão:** Síndrome de Schimke e LOF em CFH compartilham infecção de repetição, perda de acuidade visual, disfunção renal com microalbuminúria, junto com hipogamaglobulinemia, diminuição de C3 com C4 normal, porém baixa estatura apenas está descrita na primeira. Neste relato não foram evidenciadas variantes patogênicas em *SMARCAL1* e sim em CFH. Apesar disso e pelo fato de ter relatos de portadores de Schimke sem variante patogênica em *SMARCAL1* a este diagnóstico permanece uma possibilidade. Como conclusão ambas doenças são diagnósticos diferenciais e no presente relato a paciente apresenta fenótipo compatível com as duas doenças e apesar da variante patogênica em CFH a baixa estatura está presente apenas na síndrome de Schimke e é recomendado em pacientes com tais fenótipos realizar investigação para ambas doenças

1. Universidade Estadual de Campinas, UNICAMP - Campinas - SP - Brasil.

Deficiência de mieloperoxidase: imunodeficiência x autoimunidade

Pedro Leão Ashton Vital Brazil¹, Ana Paula Chaves de Oliveira¹,
Jéssika Brandhaly Barrada Brandão¹, Flavia Amendola Anisio de Carvalho¹,
Liziane Nunes de Castilho Santos¹, Elisa Fontenelle de Oliveira¹, Camila Vazquez Penedo¹,
Zilton Farias Meira de Vasconcelos¹, Bárbara Carvalho Santos dos Reis¹, Rafaella Ferreira-Reis¹

Introdução: A Mieloperoxidase (MPO) é uma enzima lisossomal presente em grânulos azurófilos de neutrófilos. Sua capacidade microbicida consiste em catalisar a reação do Cl⁻ com a H₂O₂ formando ácido hipocloroso (HOCl). **Relato de caso:** Paciente de 8 anos, sexo feminino, foi encaminhada ao serviço de imunologia para investigação de infecções cutâneas recorrentes caracterizadas por presença de múltiplas pústulas em diferentes regiões do corpo desde o 1º ano de vida. Através de sequenciamento de exoma, foram identificadas 2 variantes (patogenicidade) em trans, o que foi confirmado através do sequenciamento de Sanger da menor e dos pais, ocasionando uma heterozigose composta que sugere perda de função do gene. Diferente dos pais e dos controles utilizados, o probando apresenta expressão de MPO muito reduzida, confirmando a hipótese da deficiência desta enzima. Em acompanhamento conjunto com a dermatologia, por fim sugerido quadro de psoríase pustulosa generalizada (PPG) com resposta insatisfatória ao uso de imunossuppressores e fototerapia, mas com remissão da doença em uso de ustekinumab, um anticorpo monoclonal anti-IL12/23. **Discussão:** Neutrófilos com deficiência de MPO têm a atividade das serinoproteases aumentada, estas proteases ativam enzimas precursoras de IL-36 α , IL-36 β e IL-36 γ , levando ao desequilíbrio pró-inflamatório característico da via de IL-36, o que vem sendo associado a PPG. A MPO também tem importante papel na regulação da imunidade inata e em casos raros, pacientes com esta deficiência podem apresentar infecções invasivas relacionadas a germes como *P. aeruginosa*, *Candida sp.* e *P. brasiliensis*. A deficiência de MPO é mais uma exemplo sobre a complexidade do sistema imune e a sobreposição de fenótipos diferentes a partir de variantes em um mesmo gene.

1. Instituto Fernandes Figueira - Rio de Janeiro - RJ - Brasi.

Relato de caso: agamaglobulinemia congênita, surdez, baixa estatura e deleção em hemizigose em Xq22.1 envolvendo os genes *DRP2*, *TAF7L*, *TIMM8A* e *BTK*

Bárbara Pinheiro Pantoja de Oliveira Lima¹, Adriana Gut Lopes Riccetto¹,
Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Juliana Gondim Araújo¹, Beatriz Queiroz dos Santos¹,
Fernanda Gonzalez Pedrosa¹, Maria Carolina Guimarães Albertini¹, Daiane Andrion Venturin¹,
Larissa Lima Henriques¹, Samara Vilela da Mata Nunes¹

Introdução: Agamaglobulinemia ligada ao X é uma imunodeficiência humoral caracterizada por um bloqueio na diferenciação dos linfócitos B. Síndrome de Mohr-Tranebjærg, de caráter recessivo ligado ao X, conhecido também como síndrome da surdez-distonia neurossensorial. **Relato de caso:** Paciente masculino, 11 anos. Desde o 1º ano de idade infecções recorrentes das vias aéreas; otites de repetição com perfuração e hipoacusia; pneumonias recorrentes; pioartrite de joelho esquerdo; Herpes Zoster; desnutrição proteico calórica, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e diagnóstico de artrite reumatoide juvenil pauciarticular (com metotrexate dos 2 aos 3 anos de idade). A investigação laboratorial: IgA: 2; IgG: 5 e IgM 21 mg/dL – iniciada reposição de imunoglobulina humana EV aos 4 anos de idade – controle dos episódios infecciosos e desaparecimento dos sintomas articulares. Realizado implante coclear com melhora da acuidade auditiva e da fala. Mantém, entretanto, baixa estatura e atraso do aparecimento dos caracteres sexuais secundários. Atualmente sob investigação da equipe de endocrinologia pediátrica. Genoma*(2022): Deleção em hemizigose de aproximadamente 138 kb na região cromossômica Xq22.1. Este evento envolve quatro genes codificantes de proteína (*DRP2*, *TAF7L*, *TIMM8A* e *BTK*). A deleção engloba integralmente o gene *TIMM8A* e parcialmente o gene *BTK* (deleção do éxon 6 ao 19). **Discussão:** Variantes e deleção no gene *BTK* relacionam-se à agamaglobulinemia congênita ligada ao X tipo 1 e à deficiência de hormônio de crescimento isolada tipo III. Variantes e deleção do gene *TIMM8A* estão associados à síndrome de Mohr-Tranebjærg - perda auditiva neurossensorial de início precoce, deterioração neurológica, perda visual cortical e manifestações psiquiátricas. A avaliação genético molecular deste paciente permitiu melhor compreensão do quadro e do respectivo manejo terapêutico. *Essa pesquisa foi possível por dados do Projeto Genomas Raros; <http://www.genomasraros.com>

1. Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP - Campinas - SP - Brasil.

Síndrome de Omenn: um desafio diagnóstico na prática clínica

Ana Claudia Rossini Clementino¹, Soraya Regina Abu Jamra¹,
Ana Leticia Mozzato Romanini¹, Renata Gomes Oliveira¹, Laura Cardoso Brentini¹,
Nathalia Ventura Stefli¹, Lais Fukuda Cuoghi¹,
Natalia Dias Ribeiro de Melo¹, Fabio André Dias¹, Pérsio Roxo Junior¹

Introdução: A Síndrome de Omenn é uma imunodeficiência combinada grave rara, onde ocorre alteração na função das células T, B e NK, sendo as mutações nos genes RAG 1 e RAG 2 as mais comuns. Caracteriza-se por eritrodermia, descamação, alopecia, diarreia crônica, déficit de crescimento, linfadenopatia e hepatoesplenomegalia. **Relato de caso:** Sexo feminino, 3 meses de vida, nascida de parto cesárea, a termo, com sífilis neonatal tratada, pais não consanguíneos, queda do coto umbilical com 7 dias. Histórico de internações prévias por otite média aguda e choque séptico de foco cutâneo. Foi admitida com quadro de eritrodermia generalizada, alopecia, diarreia, esplenomegalia e reação vacinal a BCG. Exames laboratoriais: HB 8,8; HT 28; GB 24200; SEG 4700; EOS 3400; LIN 15100; PLAQ 254000. IGE 1,8; IGG 131; IGA <15; IGM < 3. Imunofenotipagem CD3+ 9616; CD8+ 1322; CD4+ 8091; CD19+ 17; NK 61. Linfócitos T naive CD3+ CD8+ 0% e CD3+ CD4+ 0,3%. Trec < 10 cópias; Krec < 10 cópias. Sorologias negativas. Iniciados Bactrim e fluconazol profiláticos e imunoglobulina subcutânea 200 mg/kg semanal. No 9º dia de internação evoluiu com choque séptico e foi encaminhada a UTI onde também houve o diagnóstico de endocardite. Retornou à enfermaria após 16 dias, estável. Realizado painel genético para SCID, evidenciando mutação patogênica em *RAG1*, reforçando a hipótese inicial de síndrome de Omenn. Coletado HLA da paciente e dos pais para transplante de medula óssea (TMO), porém paciente foi a óbito aos 5 meses devido a novo quadro séptico. **Conclusão:** A imunodeficiência combinada grave é uma emergência pediátrica, o diagnóstico precoce, instituição de medidas profiláticas e pronto encaminhamento para TMO permitem melhor evolução da doença. A síndrome de Omenn é considerada um leaky SCID e habitualmente não há linfopenia no hemograma. A triagem neonatal e a imunofenotipagem com avaliação de linfócitos T naives são essenciais para realizar o diagnóstico o mais precocemente possível.

1. Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto, USP - Ribeirão Preto - SP - Brasil.



Relato de caso: variante de significado incerto do gene *FOXP1* com fenótipo compatível

Julianna Gondim Araújo¹, Adriana Gut Lopes Ricetto¹,
Marcos Tadeu Nolasco da Silva¹, Samara Vilela da Mata Nunes¹,
Fernanda Gonzalez Pedrosa¹, Larissa Lima Henriques¹,
Maria Carolina Guimaraes Albertini¹, Daiane Andrion Venturin¹,
Barbara Pinheiro Pantoja de Oliveira Lima¹, Beatriz Queiroz dos Santos¹

Introdução: Variantes de Significado Incerto (do inglês -VUS) e sua correlação com fenótipos associados constituem desafios frequentes para pacientes com erros inatos da imunidade. O gene *FOXP1* é o principal regulador das células epiteliais do timo; suas variantes podem acarretar a hipoplasia tímica e deficiência de células T e/ou imunodeficiência combinada. **Relato de caso:** Adolescente masculino, iniciou aos quatro anos de idade infecções recorrentes de vias aéreas, evoluindo com lesões ulcerativas em mucosa oral, episódios de epistaxe, hepatoesplenomegalia, neutropenia (moderada a grave) e plaquetopenia. Além de um Mielograma normal, apresentou imunofenotipagem de linfócitos com quantidades reduzidas de TCD3, TCD8 e células NK e aumento de células T Duplo Negativas (2,5%). Exoma* negativo para variantes associadas à Síndrome Linfoproliferativa Autoimune (ALPS) e positiva para diferentes "VUS", entre elas variante em heterozigose no gene *FOXP1* - frequentemente descrita em homozigose autossômica recessiva ou ligada ao X, com fenótipo de Imunodeficiência Combinada Grave (SCID), similar ao quadro do paciente em questão. Em acompanhamento ambulatorial, com boa evolução em uso de amoxicilina, aciclovir e itraconazol profiláticos, filgastrima e micofenolato. **Discussão:** Relatos de Variantes de significado incerto "VUS" com fenótipos compatíveis com as variantes patogênicas já descritas para o gene *FOXP1* podem contribuir para melhor compreensão dos erros inatos da imunidade associados a este gene.

* Exoma: doação Jeffrey-Modell Foundation USA.

1. Hospital das Clínicas - Unicamp - Campinas - SP - Brasil.

Urticária de início no idoso: Síndrome de Schnitzler manifestando-se como urticária refratária ao tratamento com anti-IgE

Luiza Meireles de Castro¹, Julia Belucci Trazzi¹,
Vanessa Ambrosio Batigalia¹, Leonardo Oliveira Mendonça², Eliana Toledo¹

Objetivo: Relatar caso de suposta Urticária Crônica Espontânea (UCE) refratária ao tratamento que evoluiu com sintomas clínicos e laboratoriais de Síndrome de Schnitzler, doença rara, subdiagnosticada e frequentemente confundida com outras condições. **Relato do caso:** S.F.R., 63 anos, encaminhada ao nosso serviço com lesões urticariformes, pruriginosas, sem angioedema, sem fatores desencadeantes, sem lesões residuais e refratária à dose quadruplicada de anti-histamínico não sedante e omalizumabe 300 mg/mês. A dose do anti-IgE foi aumentada para 600mg/mês, sem resposta, mantendo UAS7 = 42. VHS = 110; PCR = 72.5 e FAN não reagente. Afastadas doenças reumatológicas. Evoluiu com dor óssea em quadril e membros inferiores; febre recorrente; IgM sérica aumentada (1066 mg/dL) e infiltrado neutrofílico na biópsia de pele. O diagnóstico de Síndrome de Schnitzler foi definido e o tratamento com imunossupressores foi iniciado (metotrexato e colchicina), sem controle dos sintomas e provas inflamatórias. DLQI = 30. Optado pelo tratamento com anti IL-1 β , canakinumabe. **Discussão:** A Síndrome de Schnitzler é uma doença autoinflamatória e apresenta-se com lesões urticariformes recorrentes; febre; dor óssea, muscular ou articular; provas de atividade inflamatórias elevadas; infiltrado neutrofílico na biópsia cutânea; gamopatia monoclonal de IgM ou IgG e risco de amiloidose AA, mieloma ou macroglobulinemia de Waldenström (picos de IgM) e linfoproliferação a longo prazo. A paciente apresenta todos os critérios diagnósticos para essa condição. Ainda que a Síndrome de Schnitzler seja uma doença rara, deve-se ser suspeitada em pacientes com UCE associada a outros sintomas; refratária ao tratamento e com provas inflamatórias aumentadas. A ausência do diagnóstico atrasa o tratamento adequado e prejudica a qualidade de vida dos pacientes acometidos.

1. FAMERP - São José do Rio Preto - SP - Brasil.

2. USP - São Paulo - SP - Brasil.

Relato de caso: exposição a infliximabe na gestação e na amamentação - evolução de parâmetros imunitários nos primeiros meses de vida

Heloísa Gouveia Machado¹, Ana Laura Stahlhoefer Lavorato¹,
Gustavo Simão Souza¹, Mariana Ribeiro de Oliveira¹, Miguel Angel de Sá Nieto¹,
Karina Mescouto Melo¹, Cláudia França Cavalcante Valente¹, Flaviane Rabelo Siqueira¹,
Mariana Bomfim¹, Fabiola Scancetti Tavares¹

Introdução: O uso de imunobiológicos na gestação e lactação representa um desafio, pois não há literatura robusta sobre seu impacto no desenvolvimento do sistema imunitário dos lactentes expostos. **Relato de caso:** Lactente masculino, nascido a termo, cuja mãe fez uso de infliximabe (IFX) até a 35^a semana de gestação. Mãe retomou uso de IFX um mês após o parto e mantém uso da medicação e lactação até o momento atual. Avaliação laboratorial aos 2 meses: IgA: 6,6 mg/dL [$<$ percentil (p) 10], IgG: 368 mg/dL (p10-25) e IgM: 17,3 mg/dL ($<$ p10). Aos 4 meses, apresentou pan-hipogamaglobulinemia, com IgG: 229 mg/dL ($<$ p10). Aos 6 meses, IgA: 9 mg/dL ($<$ p10), IgG: 357 mg/dL ($<$ p10) e IgM: 57 mg/dL (p25-50), C3: 124 mg/dL, C4: 35 mg/dL e CH50: 69 U/mL; linfócito CD3+: 5569 células/ μ l ($>$ p90), CD4+: 4202 células/ μ l ($>$ p90), CD8+: 1200 células/ μ l (p50-90), CD19+: 1856 células/ μ l (p50-90), CD56+: 221 células/ μ l (p10-50). Aos 12 meses, TRECs 165 cópias/uL (referência $>$ 30) e KRECs 437 cópias/uL (referência $>$ 30), IgA 13 mg/dL (p10-25), IgG 429 mg/dL ($<$ p10) e IgM 85 (p10-25). Aos 18 meses, IgG aumentou para 641 mg/dL (p10-25). Nos hemogramas os neutrófilos variaram de 1344 a 3267 células/mm³, sem outras citopenias. Sem histórico de infecções e ganho ponderal adequado. **Discussão:** Trata-se de lactente com neutropenia leve em única medida e pan-hipoglobulinemia aos 4 meses, com posterior normalização dos parâmetros imunitários. Estudos sugerem que fetos expostos ao IFX após o final do 2^o trimestre de gestação podem apresentar efeito da medicação por 6 a 12 meses após o nascimento, necessitando de seguimento especializado e postergação da vacinação com germes vivos. Acredita-se que a exposição fetal a IFX possa causar um fenótipo de imunodeficiência transitória, como apresentado neste caso. A busca na literatura, não encontrou relato de seguimento de parâmetros laboratoriais, como níveis séricos de imunoglobulinas em expostos ao IFX na gestação e amamentação, o que corrobora a pertinência deste relato e aponta para a necessidade de atenção especializada a tais neonatos.

1. Hospital da Criança de Brasília - Brasília - DF - Brasil.

Doença granulomatosa crônica ligada ao X em paciente do sexo feminino

Anne Marielle Camargo¹, Fabiane Leticia Lopes¹, Natalia Dias Ribeiro de Melo¹,
Jose Eduardo Seneda Lemos¹, Renata Gomes de Oliveira¹,
Marina Benevides Pinheiro Cavalcante¹, Maria Eduarda Trocoli Zanetti¹,
Edine Coelho Pimentel¹, Luísa Karla de Paula Arruda¹, Mariana Paes Leme Ferriani¹

Introdução: A Doença Granulomatosa Crônica (DGC) é um EII cuja principal causa é a mutação em CYBB levando ao DGC ligado ao X, afetando pacientes do sexo masculino, sendo as mulheres portadoras assintomáticas ou oligosintomáticas. Relatamos uma paciente do sexo feminino com diagnóstico de DGC ligado ao X associado a Síndrome Triplo X. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 23 anos, em seguimento em hospital terciário desde 4 anos. Paciente iniciou quadro de infecções cutâneas e sinopulmonares, além de linfonomegalias aos 4 meses de idade. Aos 4 anos, apresentou internação prolongada para tratamento de abscesso hepático e, logo em seguida, abscesso cervical. Paciente nascida a termo, sem evidências de outras comorbidades ou de atraso do desenvolvimento. Pais hígidos, sem consanguinidade, mãe com história de um aborto sem causa estabelecida e filho mais novo falecido de sepse de etiologia a esclarecer aos 9 meses. Dosagem de imunoglobulinas dentro da normalidade, análise do nitroblue tetrazolium (NBT) de 5% (VR > 75%). NBT da mãe de 78%. Realizado genoma completo da paciente, evidenciando variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene *CYBB* (c.674+5G>A,p.?), além de identificadas 3 cópias do cromossomo X, com frequência alélica da variante de 72%. Confirmado então o diagnóstico de Doença Granulomatosa Crônica Ligada ao X, associada a síndrome do triplo X. Atualmente, a paciente se encontra clinicamente estável, em uso de profilaxias para infecções bacterianas e fúngicas, sem recorrência de infecções graves. **Discussão:** Mulheres portadoras de DGC devido variante em CYBB em geral não manifestam a doença por completo como pacientes do sexo masculino. Porém no caso da paciente relatada ela apresenta 3 cromossomos X e 2 cópias da variante patogênica, o que levou ao quadro clássico de DGC ligada ao X com início precoce de infecções graves. Essa pesquisa foi possível por meio do acesso aos dados e descobertas gerados pelo Projeto Genomas Raros; <http://www.genomasraros.com>.

1. Hospital das Clínicas de Ribeirão - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

Síndrome de Good: um relato de caso

Isabel Lages Ribeiro¹, Mayara Bruna Reis Hortelan¹,
Ariádna Andrade Saldanha da Silva¹, Pedro Celeste Valadares¹,
Cíntia Silva de Assis¹, Fernanda Gontijo Minafra¹,
Cristian Eduardo Condack¹, Luciana Araújo Oliveira Cunha¹, Gabriela Assunção Goebel¹

Introdução: A Síndrome de Good (SG) é uma imunodeficiência rara com início na idade adulta, caracterizada pela combinação de hipogamaglobulinemia e timoma, associados a uma maior suscetibilidade à autoimunidade. Este relato descreve um caso clínico de um paciente diagnosticado com SG, ilustrando a importância de se reconhecer a sua apresentação clínica e laboratorial, para um diagnóstico e manejo adequados. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 53 anos, compareceu a primeira consulta com médico Alergista e Imunologista em fevereiro de 2023 para investigação de tosse persistente após múltiplos ciclos de antibioticoterapia para tratamento de quadros de pneumonia, sinusites e otites, iniciados em outubro de 2022, com história progressiva de timectomia em 2021 secundário a timoma. Em acompanhamento prévio com Otorrinolaringologista e Pneumologista. Em investigação imunológica, paciente apresentava hipogamaglobulinemia (IgG 382, IgM 8, IgA 23, IgE 5,2), com imunofenotipagem de linfócitos T com contagem normal, mas discreta inversão da relação CD4/CD8 e CD19 de 4 células/mm³ (0,12%). Iniciada reposição de imunoglobulina em março de 2023, sem recorrência de novos quadros de infecções sinopulmonares. **Discussão:** A SG é uma condição pouco conhecida, associada a linfopenia grave de células B, muitas vezes acompanhada de redução na contagem de células TCD4. O diagnóstico diferencial inclui a agamaglobulinemia, outras imunodeficiências combinadas e a imunodeficiência comum variável (ICV). Alguns autores sugerem que a SG pode ser uma forma mais grave de ICV associada a timoma. Os pacientes com SG apresentam-se mais frequentemente com infecções sinopulmonares recorrentes. No entanto, em comparação com a ICV, pacientes com SG têm um risco maior de infecções oportunistas, que podem estar associadas ao defeito na imunidade celular, além de maior chance de desenvolver eventos de autoimunidade como a aplasia da série vermelha, líquen plano oral e miastenia gravis.

1. UFMG - Belo Horizonte - MG - Brasil.

Doença inflamatória intestinal de início muito precoce e síndrome nefrótica

Pedro Celeste Valadares¹, Ariádna Andrade Saldanha da Silva¹,
Mayara Bruna Reis Hortelan¹, Isabel Lages Ribeiro¹, Cíntia Silva de Assis¹,
Gabriela Assunção Goebel¹, Cristian Eduardo Condack¹,
Fernanda Gontijo Minafra Silveira¹, Luciana Araújo Oliveira Cunha¹

Introdução: A interleucina-10 (IL-10) atua como uma citocina anti-inflamatória com papel crucial no controle da inflamação intestinal. Defeitos nas subunidades dos receptores de IL-10, comumente codificadas pelos genes *IL10RA* e *IL10RB*, levam à inflamação intestinal grave com doença fistulizante iniciada nos primeiros 6 meses de vida. O objetivo desse trabalho é descrever um paciente com doença inflamatória intestinal (DII) de início muito precoce, suas manifestações clínicas associadas e propedêutica realizada. **Relato de caso:** Paciente feminina, nascida a termo, com antropometria adequada. Iniciou, no primeiro mês de vida, com nodulação em região vestibular próxima ao meato vaginal e evoluiu com drenagem espontânea de secreção fecaloide por essa região. Aos dois meses de idade, foi avaliada pela cirurgia pediátrica, que visualizou múltiplas fístulas (retovestibular, retovaginal, anorretal). Um mês após avaliação inicial, foi internada por baixo ganho de peso, anemia grave, plaquetopenia e ampliação dos orifícios fistulosos. Durante a internação evoluiu com choque séptico grave com necessidade de aminas e ventilação mecânica. Teve hemoculturas positivas para *Staphylococcus haemolyticus*, *Corynebacterium spp.* e *Candida parapsilosis*. Apresentou proteinúria, anasarca, hipoalbuminemia e oligúria, sendo diagnosticada com síndrome nefrótica. Desenvolveu máculas e manchas acastanhadas difusas no corpo com posterior descolamento cutâneo, sem acometimento de mucosas. Painel genético revelou variante patogênica em homozigose no gene *IL10RB*. **Discussão:** Descrições sobre DII de início precoce, principalmente associado à síndrome nefrótica, são raras na literatura. A rápida suspeita clínica e confirmação genética é fundamental para conduta terapêutica, pautada no controle da inflamação, no tratamento de infecções associadas e no tratamento curativo com transplante de células tronco hematopoiéticas.

1. Hospital das Clínicas da UFMG - Belo Horizonte - MG - Brasil.

Imunodeficiência Comum Variável e gestação – um relato de caso

Liliane Coelho Vieira¹, Carolina Arruda Asfora¹, Ana Carla Moura¹,
Adriana Azoubel-Antunes¹, Alana Ferraz Diniz¹, Mateus da Costa Machado Rios¹,
Filipe Wanick Sarinho¹, Almerinda Maria Rego Silva¹,
Natália Saraiva Carvalho Dias Bittencourt¹, Maria Carolina Pires Lins e Silva Lima¹

Introdução: A Imunodeficiência Comum Variável (IDCV) é o Erro Inato da Imunidade (EII) sintomático mais comum em adultos. As gestantes com IDCV compreendem um grupo de pacientes que necessitam de cuidados específicos de manejo da doença, principalmente pelo risco aumentado de perda fetal e complicações próprias desse período. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 28 anos, com diagnóstico fenotípico de IDCV, bronquiectasias e asma grave com comprometimento importante da função pulmonar ($VEF_1 = 24\%$). Estava em uso de terapia de reposição de imunoglobulina humana endovenosa (IgIV na dose de 959 mg/kg a cada quatro semanas), antibioticoprofilaxia, corticoide inalatório e broncodilatador. Tem história anterior de uma perda fetal na vigência da 22^a semana de gestação. Em 2023, foi diagnosticada uma gestação de nove semanas e cinco dias, sendo encaminhada para o pré-natal de alto risco e hematologia. Foi iniciado, conforme prescrição da hematologia, enoxaparina 40 mg/dia e mantidas as demais medidas terapêuticas, com programação de admissão hospitalar na 34^a semana de gestação para monitorização devido ao risco de descompensação respiratória periparto e realização corticoide antenatal para interrupção eletiva cirúrgica da gestação em torno de 36-37 semanas. Foi diagnosticada ainda com hipertensão arterial gestacional e pré-eclâmpsia. Os níveis de IgG foram acompanhados no decorrer da gravidez (IgG = 1639,6 mg/dL com 34 semanas), sem aumento de dose da IgIV e/ou intercorrências infecciosas. Com 36 semanas, a paciente apresentou trabalho de parto prematuro e foi optado por cesariana para resolução da gravidez. Não houve intercorrências durante o parto, com boa evolução da paciente e do recém-nascido. **Discussão:** Durante a gestação, as pacientes com IDCV requerem cuidados com equipe multidisciplinar, a fim de alcançar o desfecho favorável. A discussão de casos como esse é importante em um contexto de escassez de protocolos e estudos que abordem essa população específica.

1. Hospital das Clínicas UFPE - Recife - PE - Brasil.

Diversidade fenotípica em pacientes portadores de mutações do gene *TACI* – uma série de casos

Natália Saraiva Carvalho Dias Bittencourt¹, Ana Carla Moura¹,
Almerinda Maria Rêgo Silva¹, Adriana Azoubel-Antunes¹, Alana Ferraz Diniz¹,
Mateus da Costa Machado Rios¹, Filipe Wanick Sarinho¹,
Carolina Arruda Asfora¹, Bruno Gonçalves de Medeiros¹, Gabriela Maria Pimentel Chaves¹

Introdução: Mutações *TNFRSF13B* são defeitos moleculares relacionados à Imunodeficiência Comum Variável e heterogeneidade fenotípica; e também descritas em deficiência de IgA. **Relato de casos:** **1** – Feminino, 16 anos, avós consanguíneos, história de infecções cutâneas recorrentes, linfonodomegalias e hepatoesplenomegalia desde os 5 anos. Evolução com aftas orais, citopenias autoimunes, nódulos pulmonares e linfoproliferação. Exames: IgG 2103 > P97, IgM 77 < P3, IgA 0 mg/dL < P3, CD4+ 467/mm³ < P10, CD8+ 169/mm³ < P10, CD19+ 132/mm³ < P10, CD16/56 95/mm³ < P10, linfócitos B CD27+ 14/mm³ e linfócito T CD4+CD45RA+ 217/mm³, FAN e Anti-DNA NR. Exoma – gene *TNFRSF13B* c.542C>A:p., heterozigose, provavelmente patogênica. **2** – Feminino, 45 anos, sinusopatias e infecções cutâneas recorrentes, HPV cutâneo, diarreia crônica e tireoidite. Exames: IgG 1904 > P97, IgA < 5 < P3, IgM 104 mg/dL P25-50, IgE < 2. Colonoscopia: infiltrado denso linfocitário. EDA: atrofia vilositária, linfócitos intraepiteliais, esofagite erosiva, *H. pylori* +. Exoma - gene *TNFRSF13B* c.236A>G:p., heterozigose, provavelmente patogênica. **3** - Feminino, 37 anos, infecções piogênicas recorrentes, abscessos profundos, osteomielite, aftas, úlcera gástrica, doença inflamatória intestinal, monilíase oral e anemia hemolítica imune. Exames: IgG 628 < P3, IgM 316 > P97, IgA 46 mg/dL < P3, IgE < 0,1, CD4+ 912/mm³ P50-90 CD8+ 654/mm³ P50-90 CD19+ 1716/mm³ > P90 CD56 206/mm³ P10-50, varicela zoster IgG reagente, PCR CMV e EBV indetectáveis, FAN NR, DHR normal. Exoma - gene *TNFRSF13B* c.310T > C:p., heterozigose, provavelmente patogênica. **Discussão:** A ampla expressão de fenótipos da mutação *TACI* deve-se provavelmente ao polimorfismo do gene *TNFRSF13B* e influência de fatores epigenéticos. Não há clara correlação entre fenótipo clínico específico e determinado genótipo. Há predisposição à imunodesregulação – autoimunidade e linfoproliferação. Os casos denotam a importância de suspeição diagnóstica e investigação molecular.

1. Hospital das Clínicas UFPE - Recife - PE - Brasil.

Taquipneia isolada como manifestação inicial de Imunodeficiência Combinada Grave – um relato de caso

Juliana Asfura Pinto Ribeiro¹, Joselito Sobreira²,
Imyra Arruda Pontes¹, Ana Carla Moura³

Introdução: Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) caracteriza-se pela disfunção de linfócitos T e/ou B com baixa contagem de células T e susceptibilidade a infecções. Bebês com SCID nascem fenotipicamente normais e apresentam um alta mortalidade nos dois primeiros anos de vida, se não tratados adequadamente. Portanto, a triagem neonatal (TREC, do inglês *T-cell receptor excision circle*) e suspeição clínica são cruciais para o diagnóstico precoce. **Relato do caso:** Lactente, três meses, masculino, pais não consanguíneos, hospitalizado para por taquipneia isolada. Ao exame físico - frequência respiratória de 70 ipm, dispneia e baixa saturação em ar ambiente. Solicitado o parecer da neurologia e pneumologia para investigação da taquipneia. TC de tórax - extensas áreas de vidro fosco em quase todo o pulmão, confluindo em opacidades consolidativas nos lobos inferiores e superior esquerdo. Pela dissociação clínico radiológica, aventado o diagnóstico de pneumocistose e imunodeficiência associada. 1 mês após a admissão hospitalar, solicitado parecer da Imunologia e história de baixo ganho ponderal, diarreia e monilíase oral. Triagem imunológica - linfócito T total 387 células - T CD45 RA+ (Naive) 52/uL CD4+ 36 células -CD4+CD45RA+ 5/uL CD8+ 334 células CD8+CD45RA+ 34/uL Rel 0,1 / IgG 94 mg/dL < p3, IgA < 24 mg/dL e IgM 41 mg/dL p3-p10. RNA HIV e PCR CMV séricos negativos, genexpert e PBAAR negativos. Investigação genética - painel NGS para doenças tratáveis - variante em hemizigose no gene *IL2RG* (c.544T>C;p.Cys182Arg), classificada como provavelmente patogênica segundo os critérios ACMG/ClinGen. **Discussão:** Relata-se um caso de SCID T-B+NK- que não realizou o TREC e a taquipneia foi a principal manifestação clínica inicial, fatores contribuintes para o atraso diagnóstico. Ganho ponderal inadequado, diarreia crônica e monilíase oral devem ser valorizados para investigação de SCID. No Brasil, o TREC não é amplamente implementado e há uma necessidade urgente de expansão e inclusão universal do TREC no Teste do Pezinho.

1. Hospital Esperança Olinda - Olinda - PE - Brasil.

2. Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP - Recife - PE - Brasil.

3. Hospital Universitário Oswaldo Cruz - HUOCUPE - Recife - PE - Brasil.



Síndrome APLAID: como acompanhar?

Leonardo Mendes Silva¹, Carolina Aranda¹, Daniella Abdelmalack¹,
Mariana Pimentel¹, Paula Ogeda¹, Sílvia Eto¹, Bruno Almeida¹,
Camila Lopes¹, Ivanilton Reis¹, Dirceu Solé¹

Introdução: APLAID (Autoinflamação, Deficiência de Anticorpos Associada à Fosfolipase C Gama 2 e Desregulação Imunológica) é uma doença hereditária autossômica dominante atribuída a uma deleção genômica no gene *PLCG2*. Ela é caracterizada por urticária, eritema e prurido desencadeados pela exposição ao frio, que diminuem com o aquecimento da pele. Os pacientes apresentam anormalidades imunológicas como hipogamaglobulinemia, além do envolvimento gastrointestinal. Níveis elevados de IgE podem estar associados a asma, rinite, alergias alimentares e artrite. Este estudo tem como objetivo apresentar um caso de APLAID. **Relato de caso:** Pela análise retrospectiva dos registros médicos eletrônicos de um jovem ao longo de 10 anos, relatamos o caso de um paciente, de 19 anos que apresentou pneumonia aos 6 meses de idade, progredindo para diversas infecções respiratórias até o momento. O paciente está recebendo terapia com imunoglobulina a cada 21 dias desde 12 anos pela hipogamaglobulinemia. Não tem desvios fenotípicos e desenvolveu artrite, alterações cutâneas pruriginosas, linfopenia de células T e B e doença inflamatória intestinal, além de febre recorrente, o que ocasionou acompanhamento em diversas especialidades e conflito de condutas. O sequenciamento completo do exoma revelou uma variante heterozigótica no gene *PLCG2* (c.2184G>C) após mais de 18 anos do início dos sintomas. Usa cronicamente corticosteroides e colchicina há mais de 5 anos. Foi iniciado infliximabe há seis meses, resultando em uma melhora dos sintomas. Além disso recebe ácido zoledrônico para osteoporose intensa pelo uso crônico de corticosteroide (uso pela artrite e colite). **Discussão:** Este relato de caso apresenta os aspectos clínicos e genéticos da APLAID. Fica evidente o atraso diagnóstico e a dificuldade de combinação entre os sinais e sintomas para busca de um diagnóstico preciso e uma terapia alvo eficiente. Além do desconhecimento de muitas especialidades sobre síndrome plurais como essa.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

Transplante de medula óssea como tratamento da doença granulomatosa crônica em paciente com infecção fúngica refratária: relato de caso

Angelica Fonseca Noriega¹, Gabriela Sacuno Bonilha¹, Giuliana Lugarini¹,
Isabel Cristina Ranzan¹, Thalita Goncalves Picciani¹, Juliana Goncalves Primon¹,
Larissa Machado Carvalho¹, Débora Carla Chong Silva¹,
Herberto Jose Chong Neto¹, Nelson Augusto Rosário Filho¹

Introdução: A Doença Granulomatosa Crônica (DGC) é uma condição genética rara decorrente de mutações que comprometem a função da NADPH oxidase nos fagócitos, aumentando a suscetibilidade a infecções fúngicas e bacterianas graves, resultando em infecções recorrentes. **Relato do caso:** Menina de 6 anos e 4 meses, com febre persistente e abscessos recorrentes. Exames iniciais de imagem evidenciaram coleção na região lombar direita e abscessos em iliopsoas, com alterações ósseas em corpos vertebrais. Após a transferência para hospital terciário realizada drenagem e biópsia dos abscessos, e iniciado tratamento empírico para tuberculose. A paciente foi então transferida para um centro especializado, onde foi mantida em tratamento com teicoplanina e RIP e iniciada profilaxia com sulfametoxazol + trimetoprima. A cultura do abscesso abdominal revelou *Aspergillus fumigatus* e *Pseudomonas aeruginosa*, levando à suspensão dos tratamentos anteriores e ao início de voriconazol, prednisolona e meropenem. Procedimentos adicionais incluíram múltiplas punções guiadas por ultrassom para aspiração de material purulento e alívio de dor. Exame de Dihidrorodamina (DHR) não apresentou *burst* oxidativo para neutrófilos após estímulo PMA (*phorbol myristate acetate*) (sem estímulo 33.3, após estímulo 54.1; NOI controle: 205,0 / NOI paciente: 1,6), confirmando o diagnóstico. Após isavuconazol obteve controle clínico adequado e foi realizado transplante de medula óssea (TMO) com doador aparentado haploidêmico. Um mês após TMO apresentava STR: 81%. 64 dias após TMO mantém tratamento com profilaxias, isavuconazol. Apresentou reativação de citomegalovírus, sem outras intercorrências em sua evolução. **Discussão:** O diagnóstico precoce e o manejo adequado com profilaxias são fundamentais para o controle da doença. O TMO na DGC não apresenta critérios padronizados bem estabelecidos. No entanto, nesse caso, a gravidade do quadro e a ausência de resposta às medidas tornaram esse tratamento o mais adequado.

1. HC UFPR - Curitiba - PR - Brasil,

Imunodeficiência Combinada Grave e Ataxia-Telangiectasia por microdeleção homozigótica do gene *ATM*

Sileyde Cristiane Bernardino Matos Póvoas Jucá^{1,2}, Maria Angélica Macedo Orione¹,
Khaila Correa Batista¹, Luana Souza Miosso¹, Gabriela Denardi Munaro¹,
Maria Isabel Valdomir Nadaf¹, Juliano Correa Philippi¹, Marcial Francis Galera¹, Olga Akiko Takano¹

Introdução: A Ataxia Telangiectasia (AT) é uma desordem genética rara, autossômica recessiva, causada por mutações no gene *ATM* (Ataxia Telangiectasia, Mutado) que codifica uma proteína de mesmo nome. As manifestações sistêmicas incluem ataxia cerebelar progressiva, telangiectasias oculocutâneas, radiosensibilidade, imunodeficiência primária, suscetibilidade a infecções e neoplasias (linfoma, leucemia). **Relato de caso:** Menina, nasceu bem, 3.115 g, 49 cm, pais consanguíneos. Acompanhada desde 09/03/23 (2 anos 10 meses), com antecedentes de infecções recorrentes desde o primeiro ano de vida: otites, infecções respiratórias agudas, pneumonias com abscesso, monilíase, diarreia. Exame físico: coreoatetose, ataxia, telangiectasias óculo-cutâneas e déficit de crescimento pondero-estatural. Exames: Imunoglobulinas < p3 (IgG, IgM, IgA, subclasses de IgG); linfócitos < p10 (CD3, CD4, CD8, CD56, CD19); alfafetoproteína elevados. Análise genética realizada no Laboratório Invitae (financiado pela Fundação Jeffrey Modell Foundation) mostrou uma mutação em homozigose, provavelmente patogênica: Microdeletion 11q22.3 (g.108235728_108239833del), uma deleção de ~4,1 kbp na região cromossômica 11q22.3, resultando na deleção parcial de 2 genes, incluindo o gene *ATM*, associado a distúrbios relacionados à *ATM*. **Discussão:** Na indisponibilidade de exame genético, indisponível no SUS, os critérios da ESID (Sociedade Europeia de Imunodeficiência), auxiliam no diagnóstico de *ATM*. Neste caso, o importante foi a suspeita e diagnóstico do quadro de imunodeficiência combinada grave e a instituição da terapia de reposição de imunoglobulina que controlou as infecções graves e melhorou a qualidade de vida da paciente. Foi feito aconselhamento genético, orientações para evitar exames radiológicos, encaminhamento para vacinas especiais, fisioterapia e acompanhamento de um tutor escolar.

1. H.UJM-EBSERH - Departamento de Pediatria/FM/UFMT - Cuiabá - MT - Brasil.

2. Faculdade de Medicina/UNIC - Cuiabá - MT - Brasil.

Síndrome de WHIM: um desafio diagnóstico

Renan Shaefer¹, Laura Oliveira¹, Isadora Arantes¹, Yasmin Peres¹,
Camila Lira¹, Heloiza Silveira¹, Maria Fernanda de Andrade Melo e Araújo Motta¹,
Fernanda Pinto-Mariz¹, Evandro Prado¹, Ekaterini Goudouris¹

Introdução: Síndrome WHIM (*warts, hypogammaglobulinemia, infections, myelodysplasia*) é uma rara imunodeficiência combinada causada por variantes patogênicas no gene *CXCR4*. Pacientes frequentemente apresentam neutropenia por retenção medular dessas células e hipogamaglobulinemia. **Relato de caso:** Menina apresentou aos 9 anos pneumonia grave com derrame pleural, necessidade de internação hospitalar e drenagem de tórax. O hemograma evidenciava severa leucopenia. No mesmo ano, foi novamente internada com pneumonia e broncoespasmo. Novamente apresentou hemograma com leucopenia. Foi encaminhada para hematologia, onde foi realizada biópsia de medula óssea que revelou hiperplasia de série granulocítica e megacariocítica, com sinais morfológicos de displasia megacariocítica. Apresentava IgG 627 (< p3), IgA 78 (< p3) e IgM 74 (< p10). Em abril de 2024, aos 10 anos de idade, foi internada no IPPMG com sepse de foco pulmonar com necessidade de aminas e VNI, com anemia e leucopenia severas. Novos exames revelaram imunoglobulinas um pouco mais baixas, inversão de CD4:CD8, aumento de células NK e redução de CD19. Descartadas doenças autoimunes, em junho de 2024, foi solicitado painel genético para erros inatos da imunidade (programa Veritas-Fundação Jeffrey Modell) cujo resultado disponibilizado em fim de julho, revelou uma mutação patogênica em heterozigose em *CXCR4*. Fechado o diagnóstico de síndrome autossômica dominante WHIM. Será avaliada a coleta de sequenciamento genéticos os pais. Paciente seguirá em acompanhamento rigoroso no serviço de imunologia do IPPMG. **Discussão:** Apresentamos o caso de menina com síndrome de WHIM associada a hipogamaglobulinemia leva a moderada, leucopenia, sem verrugas, com pneumonias graves de início aos 9 anos de idade. Importante ter em mente que em pacientes com leucopenia e não somente neutropenia, sinais de hiperplasia medular, mesmo na ausência de hipogamaglobulinemia importante e de verrugas, esse diagnóstico deve ser considerado.

1. IPPMG-UFRJ - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

Neutropenia congênita grave

Luiza Meireles de Castro¹, Julia Belucci Trazzi¹, Vanessa Ambrosio Batigalia¹, Eliana Toledo¹

Objetivo: Relatar caso de infecções recorrentes graves de início precoce e importância do pronto diagnóstico. **Relato de caso:** D.O.T., masculino, 5 meses, abscesso periamigdaliano com necessidade de drenagem cirúrgica. Cultura de orofaringe: *Klebsiella* e *Pseudomonas aeruginosa*. Triagem para erros inatos da imunidade normais, exceto neutropenia 20 cel/mm³. Enquanto aguardava hemogramas seriados e estudo genético, interna com sepse de foco urinário por *Enterococcus faecalis* e neutropenia 0 cel/mm³. História pregressa de onfalite aos 15 dias de vida com necessidade de internação e queda do coto umbilical com 28 dias de vida. Hemogramas seriados por 6 semanas evidenciaram neutropenia persistente < 500 cel/mm³. A genotipagem mostrou variante patogênica em heterozigose no gene *ELANE* associado a neutropenia congênita grave de herança autossômica dominante. Iniciado tratamento com fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF), com normalização da contagem de neutrófilos e controle de infecções. **Discussão:** A neutropenia congênita grave é um defeito de número de fagócitos e caracteriza-se por infecções recorrentes graves e potencialmente fatais, desde os primeiros meses de vida. Infecções em barreiras mecânicas de proteção como pele e mucosas são geralmente causadas por bactérias gram negativas e estafilococos, pois, quando neutrófilos < 500 cel/mm³, a flora microbiana endógena (pele, boca, intestino e bexiga) pode causar infecções. Se < 200 cel/mm³, a resposta inflamatória é atenuada e ausência de febre, leucocitose ou leucocitúria são habituais. Existe uma heterogeneidade genética na neutropenia congênita grave e é crucial determinar qual gene é afetado, uma vez que algumas variantes indicam refratariedade ao G-CSF, com indicação de transplante de células tronco hematopoiéticas; além de predisposição para síndromes mielodisplásicas ou leucemia mieloide aguda. O diagnóstico precoce e genético é crucial para o tratamento e prognóstico adequados.

1. FAMERP - São José do Rio Preto - SP - Brasil.

Diagnóstico de Imunodeficiência Combinada Grave em lactente encaminhado como alergia à proteína do leite de vaca

Luiza Meireles de Castro¹, Julia Belucci Trazzi¹, Laila Rigolin Fortunato Brandão¹,
Vanessa Ambrosio Batigalia¹, Eliana Toledo¹

Objetivo: Relatar caso de Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) em paciente encaminhado pelo pediatra com diagnóstico de Alergia à Proteína do Leite de Vaca (APLV). **Relato de caso:** J.L.P., masculino, 1 mês, tosse produtiva desde 15 dias de vida e exame físico normal. Avaliado pelo pediatra, que solicitou hemograma com eosinófilos de 1281/mm³. Diagnosticou APLV e orientou exclusão de LV na dieta. Prescrito beclometasona inalatória, amoxicilina e encaminhou para alergista para acompanhamento da APLV. RNT termo, sem intercorrências ao nascimento, recebeu vacinas habituais na sala de parto e pré-natal de baixo risco, exceto mãe com IgG reagente para citomegalovírus. Na consulta com especialista, descartado APLV pela história e exame físico; observado grave linfopenia (172/mm³) no mesmo hemograma solicitado pelo pediatra e solicitado screening para erro inato da imunidade (EII). Linfócitos 20/mm³, IgG, IgA, IgM < P3; CD3, CD4, CD8, CD19 e NK < P10. O diagnóstico de SCID foi estabelecido e o paciente foi internado com isolamento reverso; reposição de imunoglobulina humana intravenosa e profilaxia anti-infecciosa com SXT+TMP, ganciclovir, fluconazol, isoniazida, etambutol, rifampicina, ceftriaxona e suspenso aleitamento materno. Evoluiu com pneumonia por CMV e encefalite com necessidade de intubação orotraqueal. TRECs e KRECs indetectáveis, imunofenotipagem T-B-NK-, Rx de tórax com ausência de timo. Aos 3 meses e meio, recebe transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) da irmã com HLA idêntico. Estudo genético confirmou SCID autossômica recessiva, com variante homozigótica no gene da adenosina deaminase. História familiar: avós paternos primos. **Discussão:** SCID é considerada uma emergência pediátrica pela gravidade do defeito na imunidade celular e humoral. Sem tratamento os pacientes vão a óbito entre 6 e 12 meses. O diagnóstico precoce é crucial para que o TCTH seja realizado até 3,5 meses, com sobrevida de 90%.

1. FAMERP - São José do Rio Preto - SP - Brasil.

Histórico de linfoma e infecções virais graves: pode ser Síndrome XMEN?

Camila Mendonça Lopes¹, Luiza Salvador Schmid¹,
Paula Pozzolo Ogeda¹, Ivanilton Souza Reis¹, Sílvia Naomi Eto¹,
Leonardo Mendes da Silva¹, Luisa Ferreira Silva Lopes¹,
Mariana de Gouveia Pereira Pimentel¹, Dirceu Solé¹, Carolina Sanchez Aranda¹

Introdução: Distúrbios do sistema imunológico comprometem significativamente as células e moléculas responsáveis pela homeostase e defesa do organismo contra agentes patogênicos. Essa nova perspectiva evidencia que deficiências imunológicas primárias podem desencadear um espectro de manifestações clínicas, incluindo citopenias, inflamação crônica e neoplasias. A XMEN (imunodeficiência ligada ao X com defeito de magnésio, infecção pelo vírus Epstein-Barr e neoplasia) representa uma nova forma de imunodeficiência combinada. Neste estudo, apresentamos o histórico clínico e os achados laboratoriais de um jovem paciente diagnosticado com XMEN por meio do sequenciamento completo do exoma (WES). **Relato de caso:** Foi realizado um estudo retrospectivo com avaliação de prontuários médicos dos últimos 15 anos de um paciente com XMEN. O paciente, um homem de 23 anos, filho de pais não consanguíneos, foi internado na Unidade de Terapia Intensiva aos 10 anos devido à sepse decorrente de varicela. Aos 16 anos, foi diagnosticado com linfoma não Hodgkin de células B e passou por tratamento. Ele apresenta consistentemente uma baixa contagem de CD4 (< 500 células). Aos 21 anos, apresentou perda de peso superior a 10% do seu peso corporal e desenvolveu esplenomegalia. O WES identificou uma variante de *splicing* no *MAGT1*(NM_001367916.1):c.672+1G>T (p.?) Posteriormente, foi iniciada terapia de reposição de imunoglobulina, L-treonato de magnésio e monitoramento da carga viral do EBV. **Discussão:** Entender os Distúrbios Regulatórios Imunológicos Primários facilita o gerenciamento aprimorado da doença, abrangendo a prevenção de complicações e a melhoria da qualidade e expectativa de vida. Até onde sabemos, este é o primeiro caso relatado de XMEN diagnosticado no Brasil e é o segundo no registro latino-americano (LASID).

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

Psoríase na imunodeficiência humoral

Marina Branco Lopes Côrte Real¹, Anna Clara Lorenzo de Mattos¹,
Jaqueline Coser Viana¹, Mara Morelo Rocha Felix¹,
Rodrigo Cardeal Menezes¹, Mariana Gomes Peçanha¹,
Helena Freitas dos Santos Coelho¹, Mariana de Oliveira Amaro Pereira¹,
Izabella Márian de Oliveira Melim Aburjeli¹, Monica Soares de Souza¹

Introdução: Imunodeficiência Comum Variável (ICV) é a imunodeficiência primária sintomática mais comum em adultos. É caracterizada por infecções recorrentes, doenças autoimunes, neoplasias e níveis reduzidos de IgG, IgA e/ou IgM. Autoimunidade ocorre em 20% dos casos. A psoríase se destaca devido a maior prevalência na ICV. ICV é considerada a partir de 4 anos, mas análises genéticas poderão identificar portadores em idade mais precoce. **Relato de caso:** Fem., DN:01/06/04, encaminhada aos 6 anos por infecções respiratórias recorrentes desde os 8 meses. Diagnóstico provável de ICV: IgG, IgM e IgA menor que percentil 3; linfócitos CD4, CD8, CD19 e NK normais. Iniciada imunoglobulina com boa evolução. Posteriormente, houve diminuição das céls. CD19 (hipogamaglobulinemia AR?). Em 2023 surgiram lesões cutâneas eritematosas com ardência nas pernas e cotovelos. Prescrito corticoide e hidratante tópicos com recidivas. Piora evolutiva das lesões que se tornaram eritematoescamosas, entre 1 e 10 cm, contornos precisos, pústulas raras. Indicada a biópsia confirmatória de psoríase. Tratamento inicial com corticoide sistêmico por período curto seguido por fototerapia com boa resposta. **Discussão:** Infecções e inflamação crônica são responsáveis pelos fenótipos e genótipos de ICV. Inflamação crônica conduz à autoimunidade desde as citopenias, granulomas e, por exemplo, a psoríase. Esta se caracteriza, em parte, pela ativação anormal de céls Th17, secretoras de IL-17 e IL-22, responsáveis pela proliferação de queratinócitos, ocasionando o aparecimento das placas escamosas. Portadores de ICV podem apresentar a mesma ativação, resultando na psoríase. O tratamento da psoríase neste caso respondeu à fototerapia após corticoide a curto prazo. **Conclusão:** A alta incidência de psoríase em ICV não é estabelecida. Autoimunidade nesses pacientes pode ser consequência de menor eficácia dos mecanismos de autotolerância. Estudos futuros são necessários para melhor compreensão da complexidade na ICV.

1. Hospital Federal Servidores do Estado - Rio de Janeiro - RJ - Brasil.

Deficiência de STAT3: diagnóstico difícil?

Shirley Yajaira Cerinza Via¹, Maine Luellah Demaret Bardou¹,
Marina Teixeira Henriques¹, Anete Sevciovic Grumach¹

Introdução: A síndrome hiper-IgE é uma condição rara de erro inato da imunidade, caracterizada por níveis elevados de IgE, eczema, abscessos cutâneos, infecções pulmonares e sinusite crônica. Pode também incluir troca dentária tardia, fraturas e escoliose. A herança pode ser autossômica dominante ou recessiva, comprometendo a resposta imunológica. Relatamos um caso clínico típico, mas de difícil confirmação diagnóstica. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 31 anos, de pais saudáveis, apresentou impetigo neonatal, onfalite, mastite, pneumonia aos 4 e 7 meses, celulite periorbitária aos 8 meses e BCGite com 1 ano. Na infância, teve celulites, abscessos cutâneos recorrentes, dermatite atópica moderada, monilíase oral e vaginal, e estomatites, tratadas com antibióticos e antifúngicos. Foi submetida a drenagem cirúrgica de abscessos duas vezes. Os exames imunológicos mostraram níveis normais de imunoglobulinas IgG: 1072 mg/dL, IgM: 94 mg/dL, IgA: 339 mg/dL), exceto IgE, que sempre esteve elevado (> 7.000 U/mL). As culturas de linfócitos estimulados por mitógenos estavam normais e a imunofenotipagem mostrou: CD4+:336/mm³, CD8+:159/mm³. Aquimiotaxia foi reduzida inicialmente, mas normalizou-se depois. Em 2007, foi operada para correção de escoliose. Desde os 29 anos, a paciente apresenta episódios recorrentes de abscessos periorbitários e hidradenite em regiões axilar e glútea, com drenagem cirúrgica em 4 ocasiões. Em julho de 2023, desenvolveu septicemia de foco pulmonar, necessitando de ventilação mecânica, com IgE a 7.877 U/mL. Aos 12 anos, obteve 54 pontos nos critérios de Grimbacher para hiper-IgE, e o diagnóstico foi confirmado por pesquisa molecular com mutação no *STAT3* só aos 31 anos. **Discussão:** Este relato destaca a importância de reconhecer as características clínicas da síndrome hiper-IgE e a necessidade de uma abordagem terapêutica, mesmo sem diagnóstico genético. A demora na confirmação diagnóstica evidencia a necessidade de melhorar o acesso ao diagnóstico molecular.

1. Centro Universitário da Faculdade de Medicina do ABC - Santo André - SP - Brasil.

Perfil sociogeográfico da mortalidade por HIV/AIDS no Brasil: análise de uma década

Ana Beatriz Darnel Lopes Bonfim¹, Kaio Rodrigues Cotrim Rezende¹, Catharine Guanaes Santos¹, Paula Lavinia Lopes de Oliveira Feitosa¹, Juliana Monteiro Santos¹, Anna Júlia Pereira Passos¹, José Amaral Gomes Júnior², Marcelle Portella Andrade Barreto¹, Beatriz Castro e Silva de Albercaria Barreto¹, Rafael Mehmeri Gusmão Santos Silva¹

Introdução: O Vírus da Imunodeficiência Humana (HIV) é um retrovírus que infecta os linfócitos TCD4 e suprime a resposta imune, culminando na síndrome da imunodeficiência adquirida (AIDS). Fatores como sintomas inespecíficos, vulnerabilidade e discriminação favorecem a disseminação e o tratamento tardio, aumentando a incidência e a mortalidade. Assim, é necessário estudar o perfil geográfico da mortalidade por HIV para orientar estratégias de prevenção e políticas públicas.

Metodologia: Estudo ecológico, retrospectivo, descritivo e quantitativo, com dados do Sistema de Informações Hospitalares (SIH/SUS), de 2013 a 2023. Variáveis: internações, óbitos, taxa de mortalidade quanto à sexo, faixa etária, cor/raça e regiões.

Resultados: Entre 2013 e 2023, houve 128.255.462 internações, das quais 58,4% eram do sexo feminino e 41,6% do sexo masculino. A faixa etária com mais internações foi de 20-29 anos (17,5%). Quanto à cor/raça, 39% declararam-se pardos, maioria no Norte, Nordeste e Centro-Oeste, enquanto brancos (32,7%), predominam no Sudeste e Sul. Foram registrados 5.936.322 óbitos, com maior parte do sexo masculino (53,65%). O maior número de óbitos foi acima de 60 anos (68%). Os brancos representaram 37,3% dos óbitos, com predomínio nas regiões Sudeste e Sul. Os pardos (33,46%) são maioria nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste. As tendências de internações e óbitos quanto a sexo e faixa etária repetem-se regionalmente. Os indígenas possuem maiores taxas de mortalidade, principalmente no Sul (37,5) e exceto pelo Sudeste – onde os amarelos assumem (12,62). **Conclusão:** Os dados revelam desigualdade na mortalidade por HIV no Brasil, com maior taxa no Nordeste e Sudeste. Os indígenas foram os mais afetados no Sul, e os pardos no Nordeste. Homens foram predominantemente afetados, especialmente entre 30-49 anos. Desse modo, urge a formulação de ações voltadas à educação em saúde, fortalecimento da terapia antirretroviral e acesso à rede assistencial para populações em risco.

1. Universidade Salvador, UNIFACS - Salvador - BA - Brasil.

2. Centro Universitário UniFG - Guanambi - BA - Brasil.

Perfil epidemiológico dos casos de AIDS diagnosticados na população acima de 50 anos nos últimos 10 anos

Eduarda Araújo de Gusmão Lôbo¹, Tainara Maria de Souza Abrão², Geovana Franklim Gomes e Silva³, Maria Eduarda Profirio Braga⁴, Amanda Fortes Cavalcante de Oliveira⁵, Letícia Hiromi Tavares Ianakiara⁶, Guilherme de Andrade Ruela⁷

Introdução: O crescente número de casos da Síndrome da Imunodeficiência Adquirida (AIDS) diagnosticados em indivíduos acima de 50 anos tem suscitado preocupações em saúde pública, evidenciando a necessidade de um exame mais detalhado deste fenômeno. Este estudo visa discutir o perfil epidemiológico dos casos de AIDS diagnosticados na população acima de 50 anos no Brasil. **Metodologia:** Estudo epidemiológico, foram coletados os casos de AIDS notificados no SINAN, segundo ano de diagnóstico, sexo e faixa etária 50 anos ou mais, no período de 2012 a 2022 e feito uma estatística descritiva dos resultados. **Resultados:** Foram notificados 80.113 casos, sendo 62% em homens. Em 2020, houve uma queda de 17% no número de diagnósticos em relação a 2019 e em 2022 houve um aumento de 14% em relação a 2021. O sexo masculino predominou em todos os anos, com uma média anual de 4.561 casos, enquanto o feminino apresentou uma média de 2.721 casos. Em 2022, foram registrados os maiores números de casos tanto em homens (4.754) quanto em mulheres (2.884), enquanto os menores ocorreram em 2020, com 3.937 casos masculinos e 2.256 femininos. Em geral, observou-se uma tendência de aumento gradual no número de diagnósticos, exceto por uma queda em 2020. De 2016 a 2022, foram notificados os casos de AIDS de acordo com a orientação sexual dos indivíduos de 50 anos ou mais, no sexo masculino, aproximadamente 14% da população diagnosticada era homossexual, já no feminino apenas 1,4%. A maior parte das mulheres (>80%) era heterossexual, enquanto os homens 52%. Comparando os anos, não houve diferença significativa em relação à orientação sexual dos pacientes. **Conclusão:** A análise revela um aumento contínuo nos casos de AIDS entre indivíduos acima de 50 anos, com uma predominância consistente de homens. Estes resultados destacam a necessidade de aprimorar estratégias de detecção e prevenção, especialmente para a população masculina, que continua a ser mais afetada.

1. Universidade Católica de Pernambuco - Recife - PE - Brasil.
2. Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais - Poços de Caldas - MG - Brasil.
3. Centro Universitário de Patos de Minas - Patos de Minas - MG - Brasil.

4. Estácio IDOMED - Juazeiro - BA - Brasil.
5. Universidade Federal do Delta do Parnaíba - PI - Brasil.
6. Universidade Federal de São Carlos - São Carlos - SP - Brasil.
7. Universidade Federal de Juiz de Fora - Governador Valadares - MG - Brasil.

Avaliação de Erros Inatos da Imunidade em pacientes pediátricos com tuberculose no sistema nervoso central

Ludmilla Masiero Silva¹, Thais Costa Lima de Moura¹, Juliana Hansen Cirilo¹, Rafael Voz de Sales Bicalho¹, Mayara Lorena de Souza¹, Maria Fernanda Badue Pereira¹, Beni Morgenstern¹, Ana Paula B. Moschione Castro¹, Antônio Carlos Pastorino¹, Mayra de Barros Dorna¹

Introdução: Erros Inatos da Imunidade (EII) determinam susceptibilidade a infecções graves por micobactérias. A tuberculose (TB) é uma doença prevalente no Brasil, porém formas graves são raras. **Objetivo:** O objetivo do estudo foi avaliar a presença de EII em pacientes com TB no sistema nervoso central (SNC). **Métodos:** Revisão do prontuário de pacientes com TB no SNC, confirmada por teste rápido molecular, atendidos em centro de referência para EII, entre 2014-2024. Excluídos pacientes com imunodeficiências primárias ou secundárias já diagnosticadas. Foram avaliados dados clínicos na fase aguda e investigação imunológica e genética após o tratamento da TB. **Resultados:** Seis pacientes preencheram os critérios de inclusão (5F:1M); 3/6 meningite por TB e 3/6 TB disseminada com acometimento de SNC. Mediana de idade: 7 anos (6-13 a). Todos receberam vacina contra BCG sem reação adversa. Avaliação imunológica: 5/6 imunoglobulinas (Igs) normais e 1/6 aumentadas; 1/6 resposta vacinal alterada; 1/6 linfopenia T CD4 e CD8; 5/5 DHR normal; 2/2 expressão IL12RB1 e IFNGR1 normal; 1/1 atividade do eixo IL-12/IFN γ aumentada. Investigação genética realizada em 5/6 pacientes e não foi conclusiva (2 painéis para EII, 1 exoma, 2 genomas). Encontradas variantes relacionadas a EII em 3/5. No paciente 1 (P1) encontrado VUS em heterozigose no TNFRSF13B e avaliação laboratorial com Igs e resposta vacinal normais, linfopenia CD4 e CD8 persistente. P2: identificada VUS em heterozigose no IFNGR1, mas expressão normal do receptor IFNGR1 e produção aumentada de citocinas IFN γ e IL12. P3: encontrada VUS em heterozigose no NCF2, mas doença autossômica recessiva. **Resultados:** Nesse estudo não foram confirmados EII relacionados à susceptibilidade a infecções graves por TB. A única alteração laboratorial relevante (linfopenia T) foi observada em P1, mas atualmente sem critérios para IDCV. A investigação de tuberculose grave em crianças, incluindo a infecção em SNC é importante pois impacta na sequência do tratamento destes pacientes.

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

A importância do rastreamento endoscópico de pacientes com Imunodeficiência Comum Variável

Anne Marielle Camargo¹, Fabiane Letícia Lopes¹, Natalia Dias Ribeiro de Melo¹, José Eduardo Seneda Lemos¹, Renata Gomes de Oliveira¹, Marina Benevides Pinheiro Cavalcante¹, Maria Eduarda Trocoli Zanetti¹, Edine Coelho Pimentel¹, Luísa Karla de Paula Arruda¹, Mariana Paes Leme Ferriani¹

Introdução: A Imunodeficiência Comum Variável (IDCV) é um Erro Inato da Imunidade (EII) que cursa frequentemente com complicações inflamatórias e não infecciosas, sendo as neoplasias um grande motivo de preocupação. O diagnóstico precoce das neoplasias através de exames de rastreios pode melhorar o prognóstico dessas condições. **Métodos:** Análise retrospectiva de prontuários de pacientes diagnosticados com IDCV seguidos em serviço terciário de imunologia comparando a presença ou ausência de sintomas gastrointestinais com alterações em exames de rastreamento endoscópicos entre 2022 e 2024. **Resultados:** Foram avaliados 27 pacientes diagnosticados com IDCV. Destes, 48,1% eram do sexo masculino, 51,9% do sexo feminino. No total, 51,8% eram sintomáticos (sintomas do trato gastrointestinal alto e/ou baixo), enquanto 48,1% eram assintomáticos. Em relação aos tipos de sintomas, 44,4% apresentavam sintomas baixos, e 3,7% sintomas altos. Quanto aos achados na endoscopia digestiva alta, 51,9% dos pacientes não apresentaram nenhuma alteração sugestiva de neoplasia, 25,9% com metaplasia intestinal, 3,7% foram diagnosticados com adenocarcinoma gástrico, enquanto 18,5% não realizaram o exame. Em relação à colonoscopia, 33,3% não apresentaram nenhuma alteração no exame, enquanto outros 33,3% tinham algum achado com significado clínico relevante. Analisando os pacientes assintomáticos que realizaram os exames de rastreamento, concluiu-se que 46,7% dos pacientes que eram assintomáticos quanto aos sintomas do trato gastrointestinal baixo apresentavam algum achado benigno ou maligno na colonoscopia, enquanto 30,7% dos assintomáticos da parte gastrointestinal alta apresentaram alterações como metaplasia intestinal e até adenocarcinoma gástrico. O *screening* endoscópico em pacientes com IDCV, independentemente da presença ou ausência dos sintomas, pode proporcionar diagnósticos mais rápidos, com tratamentos proporcionalmente mais eficazes e com grandes chances de cura. **Conclusão:** Este estudo demonstrou alta prevalência de alterações endoscópicas em pacientes assintomáticos com IDCV.

1. Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto - Ribeirão Preto - SP - Brasil.

Mortalidade e comorbidades de pacientes idosos com Imunodeficiência Comum Variável

Igor Rafael Guedes Pereira Brandão¹, Irina Ewers¹, Viviane Heintze Ferreira¹, Luiz Augusto Marcondes Fonseca¹, Ana Karolina Barreto¹, Fabiana Lima¹, Octavio Grecco¹, Cristina Kokron¹, Jorge Kalil¹, Myrthes Toledo Barros¹

Introdução: Em pacientes com Imunodeficiência Comum Variável (IDCV), a mortalidade e sobrevida estão relacionadas à variabilidade dos fenótipos clínicos apresentados. Segundo a literatura, a média de idade dos óbitos varia de 44 a 54 anos, sendo as principais causas de morte a doença pulmonar crônica e as malignidades. No entanto, pouco se conhece sobre a subpopulação de idosos com IDCV. **Objetivo:** Comparar o perfil clínico e demográfico de pacientes idosos e de não idosos em uma coorte de pacientes com IDCV que evoluíram para óbito. **Métodos:** Análise de prontuários de pacientes com IDCV que foram a óbito acompanhados em serviço terciário entre 1977 e 2023. Foram comparados dados demográficos e clínicos entre pacientes idosos acima de 60 anos e não idosos. **Resultados:** Avaliados 43 pacientes não idosos, 34,8% mulheres, com as seguintes médias de Idade: início dos sintomas (MIS) aos 17 anos, diagnóstico (MID) aos 28 anos, retardo diagnóstico: de 11 anos, tempo de doença de 22 anos e óbito (MIO) aos 39 anos. Destes, 54% morreram de infecção e 37,2% de neoplasias. Entre os idosos (n= 12), 41,6% mulheres, a MIS foi de 28 anos, a MID de 52 anos, retardo diagnóstico: de 24 anos, tempo de doença de 42 anos e MIO de 70 anos. Destes, 66% morreram de neoplasias e 33,3% de infecções. A comparação das complicações clínicas entre idosos e não idosos mostrou, respectivamente: 91,6% x 62,7% tinham alguma malignidade, 100% x 78% diarreia crônica/intermitente, 33% x 62,7% bronquiectasias, 75% x 65% hepatoesplenomegalia e 83% x 60,4% doenças autoimunes associadas. **Conclusão:** A maioria dos pacientes com IDCV faleceu antes de atingir a senilidade e a mortalidade foi mais frequente em homens em idosos e não idosos. Em idosos, as principais causas de óbito foram as neoplasias e em não idosos as infecções. Em idosos, o tempo de doença e o retardo diagnóstico mais prolongados sugerem uma evolução da IDCV menos grave ao longo da vida, ainda que o desfecho tenha sido neoplasia na maioria deles.

1. Serviço de Imunologia Clínica e Alergia do Hospital das Clínicas da FMUSP - São Paulo - SP - Brasil.

Tuberculose disseminada em pacientes com Erros Inatos da Imunidade: características clínicas, laboratoriais e genéticas

Celso Jose Mendanha Silva¹, Ligia Oliveira Machado¹, Cristina Frias Sartorelli¹,
Carolina Sanchez Aranda¹, Dirceu Sole¹, Antonio Condino-Neto¹,
Katherine Maciel Costa Silvestre¹, Maria Candida Faria Varanda Rizzo¹

Introdução: Infecções de repetição ou a evolução de forma incomum de qualquer processo infeccioso configura como sinal de alerta para Erros Inatos da Imunidade (EII). A tuberculose em sua forma disseminada, na ausência de co-infecção com o HIV ou outra imunossupressão conhecida, é um sinal de alarme para esse grupo de doenças. Nessa coorte de pacientes buscamos descrever os principais achados de pacientes com tuberculose disseminada e a sua relação com EII. **Métodos:** Foi realizado um estudo transversal e descritivo das características clínicas, laboratoriais e genéticas de pacientes diagnosticados com tuberculose disseminada entre 2020 e 2024 em um serviço especializado em imunologia. Pacientes com HIV, doenças onco-hematológicas ou em uso de imunossupressores foram excluídos da análise. **Resultados:** Dezoito pacientes com tuberculose disseminada foram avaliados, sendo 11 do sexo masculino (61,1%) e 7 do sexo feminino (38,9%), com idade média de 7 anos e 2 meses no início dos sintomas. Seis pacientes foram submetidos a testes genéticos: 3 apresentaram mutações associadas à imunodeficiência combinada severa (IL2RG, RAG1, PRKDC), 2 tiveram mutações relacionadas a outras deficiências imunológicas (SP110 - VODI; RNF31 - deficiência de HOIP), e 1 paciente apresentou uma duplicação de 327Kb em 5p13.2 no gene WDR70, associada ao reparo do DNA, mas não a imunodeficiências conhecidas. A análise do eixo IL12-INF foi realizada em 4 pacientes, revelando alterações em 2 deles. Quinze pacientes tiveram seus níveis de imunoglobulinas medidos, com apenas um apresentando hipogamaglobulinemia. A média de IgG foi de 1308,4 mg/dL. Linfopenia foi observada em 4 pacientes no hemograma. A contagem de CD4 foi medida em 6 pacientes, variando de 267 a 4253, com média de 1438 células/mm³. **Conclusões:** Os achados deste estudo evidenciam a diversidade de resultados genéticos e a importância de uma avaliação imunológica detalhada em pacientes com tuberculose disseminada.

1, UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

Prevalência de sorologia anti-HBc positiva em pacientes recebendo imunoglobulina intravenosa em hospital terciário: implicações práticas

Andre Luiz Oliveira Feodrippe¹, Marcela Schoen Ferreira¹, Myrthes Toledo-Barros¹,
Jorge Kalil¹, Octavio Grecco¹, Ana Karolina Barreto Berselli Marinho¹,
Fabiana Mascarenhas Souza Lima¹, Cristina Maria Kokron¹

Introdução: Erros Inatos da Imunidade são decorrentes de distúrbios monogênicos raros do sistema imune, cujo resultado é imunodeficiência, autoinflamação, autoimunidade, alergia e/ou câncer. As deficiências de anticorpo, sejam quantitativas ou funcionais, primárias ou secundárias, são as mais prevalentes frequentemente necessitando de terapia de reposição de imunoglobulinas. A reativação de hepatite B com uso de imunossupressores é uma complicação grave naqueles com exposição prévia ao vírus B (HBV), tanto portadores crônicos, como com infecção resolvida. Pacientes com HbSAg-/anti HbC+ com médio ou alto risco de reativação para hepatite B precisam de profilaxia durante imunossupressão. A utilização de imunoglobulina venosa oriunda de populações onde o HBV é endêmico implica consequências no cuidado de tais pacientes. **Métodos:** Foi feito o levantamento, através da base de prontuários do Hospital das Clínicas de São Paulo, de amostra de pacientes que recebem IgRT, das sorologias para HBV e hepatite C (HCV), entre os anos de 2020-2024. **Resultados:** Foi analisada amostra de 100 pacientes recebendo IgRT venosa, de caráter recorrente, com diferentes condições relacionadas a hipogamaglobulinemia. Destes, 13 tinham condições secundárias e 87 primárias, sendo Imunodeficiência Comum Variável (n = 67) a principal. 96% tinham AntiHbS+, 89% possuíam sorologia anti HbC+, nenhum possuía HbSAg positivo. 35% apresentavam alterações hepáticas aos métodos de imagem. 78% utilizavam antibioticoprofilaxia. 21% tinham alterações de transaminases hepáticas no último exame. **Conclusões:** A alta prevalência de infecção pelo vírus B em populações asiáticas, origem da imunoglobulina venosa importada entre 2020-2024, implica em alta positividade de Anti-HBc, fator que poderia interferir na decisão clínica quanto ao uso de profilaxia para HBV durante o uso de imunossupressores nestes pacientes. É importante alertar médicos e pacientes quanto a presença destes anticorpos por transmissão passiva.

1. Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - São Paulo - SP - Brasil.

Perfil clínico, imunológico e genético das Imunodeficiências Combinadas Graves (SCID) diagnosticadas pela triagem neonatal

Rafaela Rola Leite Guimarães¹, Mariana Gouveia Pereira Pimentel¹,
Luiza Salvador Schimid¹, Ligia Maria de Oliveira Machado¹,
Cristina Frias Sartorelli de Toledo Piza¹, Amanda Silva de Oliveira Sobrinho¹,
Lara Novaes Teixeira¹, Antonio Condino-Neto², Carolina Sanches Aranda¹, Dirceu Solé¹

Introdução: A SCID é uma emergência pediátrica, caracterizada por um defeito grave na imunidade celular e humoral. A triagem neonatal das SCIDs, a partir da quantificação de TRECs, proporciona o diagnóstico precoce e eficaz e o encaminhamento para tratamento curativo, através do transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH). O objetivo deste estudo foi analisar o perfil das SCIDs diagnosticadas pela triagem neonatal realizadas pelo SUS, na cidade de São Paulo. **Método:** Estudo transversal, retrospectivo, baseado em análise de prontuários em um centro de referência de janeiro de 2021 a julho de 2024. **Resultados:** Foram diagnosticadas 8 crianças (5 meninos) com SCID na cidade de São Paulo (1:44.968 nascidos vivos) através da triagem neonatal. A maioria (62,5%) possuía pais consanguíneos, apenas 1 criança apresentou intercorrência neonatal associada a prematuridade e todos receberam vacina BCG. O valor de TREC variou entre 0-1 cópia/uL e a mediana de linfócitos TCD3+ foi de 46,35 cel/mm³ (TC4+ naive 0 -0,4 cel/mm³ e TC8+ naive 0 -2,7 cel/mm³). Imunofenótipos identificados foram: 5 T-B+NK-, 1 T-B+NK+, 1 T-B-NK+ e 1 T-B-NK-. Foram identificadas variantes patogênicas nos seguintes genes: *IL7R* (2), *JAK3* (2), *ADA* (1), *IL2RG* (2) e *DCLRE1*(1). Nenhum paciente apresentou intercorrência infecciosa grave até a realização do TCTH (média de 4,5 meses), 2 foram a óbito por complicação do TCTH e 1 aguarda o TCTH. **Conclusão:** Pela triagem neonatal identificamos crianças com SCID numa incidência aparentemente maior que a registrada na literatura (1:58.000 nascidos vivos). Inferimos que o valor de TC3+ < 50 cel/mm³ pode ser adotado como bom parâmetro para diferenciação das SCID e linfopenias não SCID. O diagnóstico precoce propicia um prognóstico favorável para esta condição devastadora, mesmo nas crianças que recebem a vacina BCG.

1. UNIFESP - São Paulo - SP - Brasil.

2. USP - São Paulo - SP - Brasil.

Níveis de ADA2 em pacientes brasileiros com suspeita de deficiência de ADA2: um estudo multicêntrico da Rede Brasileira de Doenças Auto-inflamatórias e Imunodesregulatórias (RE.Br.A.ID)

Erika Leide da Silva¹, Leonardo Oliveira Mendonça¹, Wendell Duarte Xavier¹, Dayse Souza de Pauli¹, Henrique Ayres Mayrink Giardini¹, Diogo Souza Domiciano¹, Cristina Kokron¹, Myrthes Anna-Maragna Toledo Barros¹, Rayana Elias Maia², Regis de Albuquerque Campos³, Fabiane Mitie Osaku⁴, Virginia Moça Trevisani⁵, Deborah Demenech Hernandez⁶, Jorge Kalil¹, Simone Appenzeller⁷, Pamela Hariane Lago Antonelli de Sá Roque⁷, Pui Lee⁸, Amanda Melato de Oliveira⁹, Samar Freschi Barros⁹, Marie Louise Fremond¹⁰

Introdução: A Deficiência de ADA2 (DADA2) é uma doença autoinflamatória monogênica. Inicialmente descrita como uma forma de poliarterite nodosa, a DADA2 mostrou manifestações clínicas variadas ao longo do tempo. **Métodos:** Conduzimos um estudo transversal multicêntrico com dados de 7 centros no Brasil. Analisamos os níveis séricos de ADA2, as mutações genéticas e as manifestações clínicas dos pacientes. **Resultados:** Foram analisadas 63 amostras de 2023 a 2024, sendo 52% do sexo feminino. O início dos sintomas foi em média aos 5 anos, com um atraso diagnóstico médio de 7 anos. Apenas 10% (n = 7) apresentaram valores de enzima abaixo de 2, com confirmação genética (homozigose ou heterozigose composta). Pelo menos 28% (n = 18) tiveram valores intermediários (3-8), com 22% (4/18) sendo portadores heterozigotos no gene ADA2. Os 62% restantes apresentaram valores elevados (> 9). Febre recorrente foi o achado mais comum, presente em 55% dos pacientes (35/63), AVC em 20% (13/63) e poliarterite nodosa cutânea em 15%. Somente a presença de AVC recorrente teve significância estatística entre pacientes com e sem DADA2 (p = 0,08). Pelo menos 50% (n = 4/7) eram homozigotos, com a variante c.973-2A>G sendo a mais frequente. Valores extremamente altos de ADA foram encontrados em pacientes com síndrome de ativação de macrófagos (SAM). Um paciente foi encaminhado para transplante de células-tronco hematopoiéticas e um faleceu até o último acompanhamento. **Conclusões:** A deficiência de ADA2 é particularmente relevante na investigação de pacientes com AVCs recorrentes. Sugere-se uma relação entre níveis séricos elevados e SAM, necessitando de estudos futuros para confirmar essa associação.

1. Fac. de Medicina da Universidade de São Paulo - SP - Brasil.
2. Universidade Federal da Paraíba - João Pessoa - PB - Brasil.
3. Faculdade de Medicina da Universidade Federal da Bahia - Salvador - BA - Brasil.
4. Hospital Joana de Gusmão - Departamento de Reumatologia Pediátrica - Florianópolis - SC - Brasil.
5. Fac. de Medicina da Universidade de Santo Amaro - SP - Brasil.
6. Centro de Doenças Raras e da Imunidade; DASA - Hospital 9 de Julho - São Paulo - SP - Brasil.

7. Faculdade de Medicina da Universidade de Campinas - SP - Brasil.
8. Department of Pediatric Rheumatology; Boston Children's Hospital; Harvard University - United States.
9. Laboratório de Investigação Médica, Instituto do Coração - Universidade de São Paulo - São Paulo - SP - Brasil.
10. Department of Paediatric Hematology Immunology and Rheumatology; Necker-Enfants Malades Hospital - France.