



Desregulação imunológica em crianças: um desafio diagnóstico

Marília Magalhães Moraes, Raissa Monteiro Anjos Roque, Isabella Burla Manhães,
Luiza Moulin Marino, Fernanda Pires Cecchetti Vaz, Rafael Pimentel Saldanha,
Mariana Gouveia Pereira, Sandro Felix Perazzio, Carolina Sanchez Aranda, Dirceu Solé

Apresentação do caso: Paciente do sexo masculino, 10 anos, baixa estatura, portador de Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1), diarreia crônica e oligoartrite desde os 3 anos. História de internações recorrentes devido a pneumonias e celulites com necessidade de antibiótico endovenoso. Aos 05 anos, apresentou histoplasmose disseminada (pulmonar, ganglionar e ocular) com necessidade de enucleação esquerda e lobectomia à direita, com diminuição da frequência de pneumonias. Hemograma sem citopenias, HIV não reagente, imunofenotipagem e proliferação de linfócitos normais, di-hidrorrodamina (DHR) normal. Sequenciamento gene AIRE (Sanger) sem variantes patogênicas. IgA 124 mg/dL, IgM 129 mg/dL, IgG 853 mg/dL (normais para a idade). Realizado sequenciamento completo do exoma sendo evidenciada a variante c.1675G>C no gene STAT 1, em heterozigose. **Discussão:** Fatores ativadores de transcrição de sinal e transdutores de ativação (STATs) são proteínas que regulam a transcrição dos genes com capacidade de regulação do sistema imunológico. O STAT 1 ganho de função (STAT 1 GOF - OMIM 614162) é uma patologia com clínica variável, que pode cursar com infecções fúngicas e bacterianas invasivas. A diminuição do número de linfócitos T auxiliares 17 está presente, o que favorece a invasão pelos fungos além de contribuir para o desenvolvimento da DM1, entre outras manifestações de autoimunidade. A variante encontrada neste paciente é inédita. O presente caso aguarda avaliação da cinética de fosforilação do STAT1, que define o diagnóstico definitivo. **Comentários finais:** As síndromes de imunodesregulação são um grupo heterogêneo de doenças, subdiagnosticado e com elevada morbimortalidade. Os testes genéticos auxiliam a análise e possibilitam uso de terapias específicas, a exemplo de inibidores da janus-quinase no STAT1-GOF. Estabelecer diagnóstico precoce possibilita tratamento adequado, diminuição das complicações e melhora da qualidade de vida dos pacientes.