



# 12<sup>o</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE ALERGIA E IMUNOLOGIA EM PEDIATRIA

27 A 30 DE ABRIL DE 2012 | FECOMÉRCIO - SÃO PAULO

## Trabalhos Científicos

**Título:** Importante Papel Dos Genes Snap29, Lztr1 E P2rx11 Na Regulação Da Resposta Imune De Portadora De Deleção Atípica Da Região 22q11.2

**Autores:**

**Resumo:** Introdução: A deleção do 22q11.2 é uma das mais frequentes cromossomopatias, com uma prevalência de 1:3000 nativos. Pode estar associada a defeitos cardíacos, hipoparatiroidismo hipocalcêmico, dismorfismos faciais, hipoplasia tímica e imunodeficiência celular. A maioria dos pacientes com a deleção típica do 22q11.2 apresenta uma deleção de cerca de 3Mb na região 11.2. do braço longo do cromossomo 22. Descrição do Caso: Uma adolescente que evoluiu com hiperfagia, obesidade, esteato-hepatite não alcoólica e otite média crônica, portadora de deleção atípica de 1Mb do 22q11.2. A investigação laboratorial revelou deleção nos genes mapeados SNAP29, LZTR1 e P2RXL1 . Na triagem imunológica, verificamos que a adolescente apresenta valores percentuais normais de células B e T, porém com discreta inversão da relação CD4+/CD8+. Elevado percentual de células NK maduras, NKT total, NKT CD4+, NKT CD8+ e B de memória, quando comparados aos indivíduos saudáveis. Comentários: Apesar de a referida deleção estar relacionada com deficiência de linfócitos T, a paciente apresentou esta população celular dentro da normalidade. Os achados laboratoriais indicam que paciente apresenta uma imunodesregulação, possibilitando o desenvolvimento de doenças alérgicas, inflamatórias, auto-imunes e neoplásicas ou mesmo o agravamento das condições clínicas, pela exacerbação de um processo inflamatório. O estudo em questão sugere que os genes SNAP29, LZTR1 e P2RXL1 sejam cruciais na regulação da resposta imune e no controle da expressão de células NKT e NK maduras.