



# 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:** Síndrome Hemofagocítica Após A 1<sup>a</sup> Dose Das Vacinas Dpt, Hib, Salk E Rotavírus: Relato De Caso De Gêmeas Univitelíneas Com Mutaçãoda Perforina

**Autores:** CRISTIANE DE JESUS NUNES DOS SANTOS; CRISTINA MIUKI ABE JACOB; GENEVIÈVE DE SAINT-BASILE; ANA PAULA B. MOSCHIONE CASTRO; ANTONIO CARLOS PASTORINO; JULIANA FOLLONI FERNANDES; VANDERSON ROCHA; MAGDA M. SALES CARNEIRO-SAMPAIO

**Resumo:** Duas gêmeas monozigóticas apresentaram: Caso 1 – febre e vômito aos 2 meses, após vacinação contra DTP, Haemophilus, Salk e Rotavírus. Investigação inicial mostrou anemia, hepatoesplenomegalia, pancitopenia, DHL=760U/L, ferritina=622ng/mL e triglicerídeos=362mg/dL. Observada hemofagocitosenamedulla óssea. Caso 2 – assintomática, detectada anemia, DHL=726U/L, ferritina=436ng/mL, triglicerídeos=166mg/dL, semhemofagocitose. Infecções foram descartadas em ambas.Nas duas irmãs, estudo molecular identificou 2 mutações heterozigóticas associadas ao gene da perforina, compatíveis com o diagnóstico de linfocitosehemofagocítica familiar tipo 2.As duas gêmeas foram tratadas de acordo com o protocolo HLH-2004, seguido por transplante de células tronco hematopoiéticas de cordão (doador único).Apresentaram infecção por CMV após o transplante, com boa resposta ao tratamento.Linfocitosehemofagocítica familiar deve ser suspeitada em todas as crianças com febre, visceromegalia e citopenias para um tratamento precoce, incluindo transplante de células hematopoiéticas.