



Trabalhos Científicos

Título: Suscetibilidade Mendeliana A Micobactérias: Relato De Caso

Autores: LUÍS FELIPE RAMOS BERBEL ANGULSKI (UNICAMP); CÍNTIA GUIMARÃES MENDES (UNICAMP); VANESSA TEIXEIRA PAULINO (UNICAMP); MARCOS TADEU NOLASCO DA SILVA (UNICAMP)

Resumo: Introdução: A suscetibilidade mendeliana à micobactérias (SMM) é uma síndrome congênita rara, definida por doença clínica severa, disseminada, localizada ou recorrente, causada por espécies micobacterianas fracamente virulentas, tais como a da vacina BCG, e outras espécies ambientais. Descrição do caso: paciente do sexo feminino, branca, com história de adenomegalias cervicais à direita, após 2 meses da vacinação de BCG. Aos 5 meses de idade, foi optado por tratamento com Isoniazida, devido a aumento dos linfonodos e febre. Porém, aos 10 meses, devido a persistência do aumento das adenomegalias, foi introduzido esquema tríplex com Isoniazida, Pirazinamida e Rifampicina. Evoluiu com supuração em linfonodos cervicais anteriores, axilar e infra-clavicular à direita, além de apresentar peso/idade entre o percentil 3-10 e altura/idade no percentil 25. Optou-se por associação de Isoniazida, Rifampicina, Etambutol e Ciprofloxacina. Após 1 mês do tratamento, houve melhora importante da supuração dos linfonodos, com cicatrização progressiva das lesões cutâneas. Após exames complementares, foi feito diagnóstico por citometria de fluxo de deficiência de IL-12R β 1. Comentários: a causa mais frequente de SMM é a devido a mutações envolvendo IL-12R β 1, presente em até 40% dos casos, a qual requer como tratamento o IFN-gama recombinante subcutâneo e esquema antimicobacteriano combinado por tempo prolongado. O estudo pretende contribuir para o avanço no conhecimento sobre a fisiopatologia da SMM e o aperfeiçoamento do diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético dos indivíduos afetados, assim como na concepção de novas políticas públicas voltadas para a prevenção e o manejo da tuberculose nas diversas populações, importante tópico de Saúde Pública.