

**13°** CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**ALERGIA E IMUNOLOGIA**  
**EM PEDIATRIA** 17 A 20 DE JUNHO . 2015  
HOTEL OTHON - SALVADOR - BA



### Trabalhos Científicos

**Título:**

**Autores:** ISABELA MINA (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); CLARA LIMA DE SANTIS (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); FERNANDA ALEIXO TEIXEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); KAILA BARROSO DE ANDRADE MEDEIROS (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); PÁRSIO ROXO JUNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

**Resumo:** Introdução: A duplicação do gene *Mecp2*, denominada síndrome da duplicação do xq28 ou síndrome da duplicação do *Mecp2*, foi descrita primeiramente em 2004 ao se avaliar homens com retardo do desenvolvimento. A duplicação do *Mecp2* é encontrada mais frequentemente em pacientes do sexo masculino e as mulheres geralmente são assintomáticas. A síndrome é caracterizada por retardo mental grave, infecções de repetição, epilepsia, dismorfismos faciais (orelhas grandes e ponte nasal baixa), encefalopatia progressiva e degeneração cerebelar. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 13 anos, iniciou quadros de infecções de repetição de vias aéreas aos 6 meses, necessitando de internação em UTI em alguns dos episódios. Além disso, o paciente apresenta hipotonia generalizada desde o nascimento, dismorfismos faciais e atraso do desenvolvimento. Evoluiu com ataxia e aos 11 anos parou de andar. Feita investigação neurológica, porém com resultados inconclusivos. Investigação imunológica revelou deficiência parcial de IgA e deficiência de anticorpos anti-pneumococos. Realizada investigação genética que evidenciou duplicação na região xq28, envolvendo o gene *Mecp2*; mesma alteração encontrada em seu primo com clínica semelhante. Comentários: Ainda não está claro o mecanismo pelo qual a síndrome de duplicação do *Mecp2* pode cursar com imunodeficiência, porém na literatura consultada foram identificados vários pacientes com níveis baixos de IgA e IgM, nível elevado de IgG e pouca resposta a antígenos polissacarídicos. Mais estudos são, portanto, necessários para caracterizar a fisiopatologia da disfunção do sistema imunológico em pacientes com esta síndrome.