



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Um Caso: Doença De Bruton

**Autores:** GILSIMARA GONÇALVES PAMPLONA DE FARIA (FACULDADE DE MEDICINA DE BARBACENA), MAIRA PAMPLONA DE FARIA, GETÚLIO BRAMUSSE JÚNIOR, CÍCERO INÁCIO DE OLIVEIRA, ANA CLARA COSTA LISBOA, SAIDE VILAS NOVAS, MARIANA AUGUSTA VIEIRA E SOUZA, RAFAELA SILVEIRA TAFURI MOTA, FLÁVIA MONT´ALVERNE BRAUN CHAVES, FLÁVIO LEAL VELOSO

**Resumo:** Introdução : A agamaglobulinemia ligada ao X ( XLA) ou Doença de Bruton é uma imunodeficiência primária rara que acomete a proteína tirosina quinase de Bruton (BTK), prejudicando o desenvolvimento precoce de células B levando à deficiência de anticorpos. Caso clínico: WFM, 6 anos, apresentava história de infecções de vias aéreas superiores de repetição já tendo recebido vários ciclos de antibióticos e evoluía com recidivas após o término dos mesmos. Acompanhante negava comorbidades, respiração bucal e estava com a vacinação completa para a idade. Foi então realizada investigação imunológica que evidenciou todos os isotipos de imunoglobulinas abaixo do percentil 2 para a idade. Na citometria de fluxo foi identificado 0,5 de CD19 e CD 20 indetectável. Paciente foi então encaminhado para Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, onde foram repetidos os exames e confirmada a deficiência de anticorpos. Na citometria de fluxo para a expressão da proteína BTK foi evidenciada a deficiência da mesma confirmando o diagnóstico de Agamaglobulinemia ligada ao X. Feito Tomografia de Tórax sem anormalidades. Em uso de imunoglobulina endovenosa mensal desde julho de 2017, encontrando-se com bom controle clínico. Discussão: A agamaglobulinemia ligada ao X apresenta falta ou diminuição da contagem total de células B e diminuição de todos os isotipos de imunoglobulinas. A clínica clássica é infecções bacterianas recorrentes, principalmente em trato respiratório. A diminuição importante da expressão de BTK confirma o diagnóstico. É relevante o diagnóstico precoce das imunodeficiências para instalação do tratamento o quanto antes, levando a diminuição de complicações.