



Trabalhos Científicos

Título: Hipogamaglobulinemia Em Paciente Com Síndrome De Huppke-Brendel – Relato De Caso.

Autores: MONICA TAYANE BRASIL ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), MATHEUS SANJUAN NETIS TELES CARDOSO, VITOR VELLOSO LOPES, BÁRBARA LIMA SOUSA, JOSÉ VICTOR FURTADO JACÓ DE OLIVEIRA, YURI VIEIRA LEITE, NATHÁLIA SANTOS CUNHA, ISABEL RIBEIRO SANTANA LOPES, MARIA EDUARDA PONTES CUNHA DE CASTRO

Resumo: Introdução: Síndrome de Huppke-Brendel (OMIM 614482) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene SLC33A1 e é caracterizada por perda auditiva, catarata congênita e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADPNM) grave, de caráter progressivo, associada a diminuição do cobre e da ceruloplasmina sérica. Descrição do caso: Paciente de 3 anos, segunda filha de pais não-consanguíneos, iniciou ADPM no primeiro ano de vida, associado a catarata congênita bilateral e déficit auditivo, sendo diagnosticada com síndrome de Huppke-Brendel. Não apresentou infecções de repetição nos primeiros dois anos de vida. No segundo ano de vida, a paciente apresentou 3 internações por pneumonia, com necessidade de suporte ventilatório, uma sinusite, uma infecção de trato urinário por *Pseudomonas* sp e salmonelose crônica. Realizada investigação imunológica durante terceira internação hospitalar, sendo verificado IgG abaixo do p3 para idade (389 mg/dL), IgA (138 mg/dL) e IgM (308 mg/dL) acima do p97, diminuição de células B, células T CD4 e CD8 e células NK normais, C3 e C4 normais, Iniciada reposição de imunoglobulina com diminuição dos quadros infecciosos. Comentários: A Síndrome de Huppke-Brendel foi relatada pela primeira vez por Hovárth et al (2005), tendo Huppke et al. (2012) descrito cinco crianças com quadro semelhante, em que dois deles faleceram por pneumonia. Nenhum estudo prévio relatou associação com hipogamaglobulinemia. O uso dos sinais de alerta para imunodeficiências (BRAGID) deveria ter sido utilizado no caso em questão, pois permitiria diagnóstico mais precoce, pois a paciente apresentou infecção grave, mais de 2 pneumonias em um ano e infecção intestinal crônica.