



16º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
Alergia e  
Imunologia  
Pediátrica  
Belém-PA

18 a 20  
DE MAIO

HANGAR - Centro de Convenções e Feiras da Amazônia  
Av. Dr. Freitas, s/n - Marco, Belém - PA, 66613-902



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Associação De Trissomia 21 E Deficiência Do Gene Stat 1

**Autores:** A síndrome de Down (SD) é a mais frequente desordem cromossômica que é caracterizada por um cromossomo 21 extra ou pela triplicação do braço longo do cromossomo 21. Observou-se que os indivíduos com SD apresentam alterações no sistema imune, como funções diminuídas de quimiotaxia e fagocitose por neutrófilos e linfócitos. Uma das deficiências apresentadas nesses pacientes foi a do gene STAT 1, essencial para a via de sinalização tanto do IFN-947, quanto do IFN-945, citocinas que agem na resposta imune adaptativa e são capazes de impedir a replicação viral, tendo um efeito imunomodulatório. Sexo masculino, 13 anos. Paciente portador da trissomia 21 manifesta quadro de infecções graves e de repetição (pneumonias, sinusites, otites, mastoidites, onicomicoses, mucosite fúngica e enterovirose), asma brônquica e rinite alérgica. Apresenta déficit na formação de anticorpo aos pneumococos (*Staphylococcus aureus*), linfopenia de CD4, CD8, CD19 E CD56. Possui diagnóstico de Imunodeficiência primária com heterozigose do gene STAT1. Fez a reposição de imunoglobulina EV na dose de 20g a cada 21 dias desde 2016, entretanto, houve falta do medicamento durante a pandemia da COVID-19. Parou em AGO/2021 e após isso teve 4 quadros de pneumonia. Restabeleceu o tratamento em JAN/2022 com Imunoglobulina SC 20g a cada 21 dias e faz uso profilático de Sulfametoxazol + Trimetropin 400/80mg (1-0-1) e Fluconazol 150mg (1-0-0), a fim de minimizar quadro de infecção fúngica com facilidade. Desde então, após o reestabelecimento do tratamento com infusão de Gamaglobulina SC e antifúngico profilático, não teve nenhum quadro sintomático parecido com o citado acima e nega queixas associadas. Nota-se que a associação das duas morbidades tem grande impacto na qualidade de vida do paciente, tornando-se dependente de um plano terapêutico baseado na administração adequada de imunoglobulina, além da profilaxia com antibiótico e antifúngico para modulação imunológica e consequente diminuição do risco infeccioso. Sendo assim, as infusões de Gamaglobulina subcutânea foram consideradas eficazes na prevenção de novas infecções, devido à melhora no quadro imunológico do paciente.

**Resumo:** LUCIANA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), MARIA LUIZA PENNA DE CARVALHO PINHO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), FRANCISCO PEDRO SILVA DA COSTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), ALANA MESSIAS MARTINS (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), PEDRO ARTHUR RODRIGUES DE OLIVEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), SÉRGIO LUCAS VIDONHO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ), GABRIELA GURSEN DE MIRANDA ARRAES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ), LEONARDO MOTA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ), EVALDO DA COSTA SÁ BORGES DE REZENDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), IRMA CECÍLIA DOUGLAS PAES BARRETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ)