



**26 a 28  
DE MARÇO**

Centro de Convenções Frei Caneca  
R. Frei Caneca, 569 - Consolação, São Paulo



## Trabalhos Científicos

**Título:** Avaliação Genética Em Erros Inatos Da Imunidade: Análise De Coorte Pediátrica Em Investigação

**Autores:** LARISSA SOARES DE ASSIS (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), LAURA ARAÚJO BRAGA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ESTELA FÓFANO RODRIGUES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), THALES DE MORAES OGAWA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ARIÁDNA ANDRADE SALDANHA DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), FERNANDA GONTIJO MINAFRA SILVEIRA SANTOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), LUCIANA ARAUJO OLIVEIRA CUNHA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

**Resumo:** Erros Inatos da Imunidade (EII) são doenças causadas por mutações germinativas em genes únicos que aumentam a susceptibilidade a infecções, autoimunidade, inflamação, alergia, falência medular ou malignidade. Como o diagnóstico e a identificação do defeito genético são desafiadores, o direcionamento imediato dos pacientes para a Imunologia é imprescindível para obtenção de diagnóstico molecular e terapia adequada quando disponível. "Analisar resultados de painéis genéticos em pacientes pediátricos portadores de EII acompanhados em centro único." 67 pacientes aceitaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e realizaram painel genético para investigar imunodeficiências primárias. Os resultados foram interpretados com base nos laudos obtidos e dados clínicos dos prontuários. "Dos 67 pacientes acompanhados, 67,2% (45) são crianças, cuja idade média é de 6,9 anos ( $\pm 4,7$ ). Foram identificados 286 genes e 506 variantes, das quais 455 foram classificadas como variantes de significado incerto (VUS), 13 como provavelmente patogênicas, 22 como patogênicas, 10 como provavelmente benignas e 3 como alelos de risco. Com relação ao grupo infantil, 31,1% (14) possuem laudos compatíveis com o fenótipo clínico, dos quais 9 pacientes tiveram o diagnóstico confirmado por painel genético em que foram encontradas as seguintes variantes responsáveis: NLRP3, SATT1, BTK, CYBB, LYST, IL10RB, WAS, TNFAIP3. Em geral, nos infantes, os defeitos relacionados a um único gene são mais frequentes e, em muitos casos, apresentam-se de forma sindrômica, o que pode direcionar o diagnóstico. Entretanto, dados obtidos demonstram que 68,9% (31) dos pacientes não possuem laudos compatíveis com a clínica, necessitando de exames funcionais adicionais para confirmação de seu quadro clínico. Assim, embora os painéis genéticos sejam alternativas economicamente viáveis para a detecção precoce de EII, ainda há desafios a serem superados. Isso se dá devido a presença de numerosas VUS que ainda requerem mais evidências para se correlacionarem aos fenótipos clínicos. Destarte, o principal impasse para associar a patogenicidade das variantes gênicas às manifestações do paciente se deve à carência de testes que reproduzam vias imunológicas ou que avaliem as expressões e interações proteicas com as células imunes, possibilitando detecção precoce dos distúrbios existentes, prevenção de complicações e melhor abordagem terapêutica." Existem cerca de 555 EII, segundo a União Internacional de Sociedades Imunológicas. Este número está em expansão a partir da identificação da natureza e da herança das variantes gênicas. Com base nos aspectos discutidos, é essencial identificar e compreender de forma contínua os mecanismos moleculares e seus impactos na saúde, favorecendo a atualização e o aprimoramento de abordagens clínicas, o que reforça a relação entre os genes e os fenótipos clínicos.