



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ALERGIA e
IMUNOLOGIA
PEDIÁTRICA
26 a 28 DE MARÇO DE 2018 São Paulo - SP

26 a 28
DE MARÇO

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



Trabalhos Científicos

Título: Doença Venoso-Oclusiva Hepática (Dvoh) Pós Transplante De Células Tronco Hematopoiéticas (Tcth) Por Mutação Na Cadeia Gama Do Receptor Da Interleucina-2 Ligada Ao X (Def. Il2Rg)

Autores: MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LYNCON MIRANDA DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), BIANCA VIEIRA GONÇALVES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), POLLYANNA SYBELLY DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MARIANA GOMES PEÇANHA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), ANNA CLARA LORENZO DE MATTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), ISABELA CRISTINA CARVALHO DE NÓBREGA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MATHEUS SLADE FARIA MANCEBO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), ADRIANA DE PAIVA MESQUITA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS), BÁRBARA CARVALHO SANTOS DOS REIS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), ZILTON FARIAS MEIRA DE VASCONCELOS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), GISELE LOTH (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE CURITIBA)

Resumo: Imunodeficiência combinada grave (SCID) é a forma mais crítica dos erros inatos da imunidade (EII), devido ao risco elevado de morbimortalidade. Diagnóstico precoce, profilaxias e o TCTH representam a possibilidade de cura desses pacientes. "Lactente masculino, 7 meses, encaminhado por déficit ponderoestatural, candidíase oral (Fig 1) e diarreia crônica desde os 3 meses. Infecções prévias graves incluindo sepse por foco intestinal por *Acinetobacter lwoffii*. Ao exame, hipoativo, desnutrido, hipocorado, com atraso neuropsicomotor e abscesso frio na região do BCG (Fig 2). Análises revelaram anemia, eosinofilia, linfopenia com linfócitos CD3, CD4, CD8 e CD16/56 abaixo do percentil 10, hipogamaglobulinemia, com IgG e IgM abaixo do percentil 3 e hipoplasia tímica. Diagnóstico de SCID com imunofenotipagem T-B+NK-. Indicadas profilaxias com imunoglobulina, fluconazol, aciclovir, sulfametoxazol+trimetropin e isoniazida. Genética evidenciou Def. IL2RG. Evoluiu com elevação das enzimas hepáticas e resposta lenta de normalização pós suspensão das medicações. Pesquisas negativas para bactérias, micobactérias, fungos e vírus. Biópsia evidenciou hepatite granulomatosa difusa fibrótica e inúmeros eosinófilos decorrente ao uso de medicamentos ou também associada à SCID (Fig 3). Encaminhado aos 11 meses para TCTH após hepatograma normal com retorno das profilaxias (isoniazida substituída por rifampicina). Óbito no 18º dia pós TCTH por DVOH. ""A maioria das crianças com SCID evolui para óbito no 1º ano de vida, pois os sintomas podem ser discretos e inespecíficos, atrasando seu diagnóstico. A triagem neonatal para EII com avaliação dos T cell receptor excision circles (TRECs) and Kappa-deleting recombination excision circles (KRECs) representa um avanço na definição e prognóstico dessas crianças. Infelizmente, o paciente não teve acesso. A fisiopatologia da Def. IL2RG envolve mutação em segmento molecular comum a várias citocinas: IL2, IL4, 7, 9, 15 e 21, provocando disfunções multifocais com comprometimento da resposta imune adaptativa. O TCTH oferece até 90% de cura se realizado em crianças de até 4 meses sem histórico de infecções. No entanto, o procedimento não é isento de riscos e complicações graves como a reação enxerto versus hospedeiro, infecções por citomegalovírus, adenovírus e a DVOH são possíveis. A DVOH representa fator significativo de morbimortalidade, especialmente nos pacientes com disfunção hepática prévia, contudo, a etiopatogenia da obstrução dos sinusoides hepáticos não é bem definida. Hepatotxicidade medicamentosa e a presença de granulomas foram determinantes para o desfecho da DVOH. Recém nascidos com TRECs e KRECs alterados devem ser encaminhados para centros de referência para definição diagnóstica com contra-indicação de vacinas vivas, incluindo a BCG, possibilitando tratamento adequado precoce, redução das complicações e promoção da vida.