



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
ALERGIA E  
IMUNOLOGIA  
PEDIÁTRICA  
26 a 28 DE MARÇO DE 2019 São Paulo - SP

26 a 28  
DE MARÇO

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



## Trabalhos Científicos

**Título:** A Importância Da Investigação Genética Precoce Nas Suspeitas De Erro Inato Da Imunidade: Relato De Um Paciente Com Deficiência De IL10Rb

**Autores:** DANIELA RETORE (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE), CAROLINE KAMINSKI FERREIRA (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE), CAROLINA CARDOSO DE MELLO PRANDO (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE FACULDADES PEQUENO PRÍNCIPE INSTITUTO DE PESQUISA PELÉ PEQUENO PRÍNCIPE), PAULO RAMOS DAVID JOÃO (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE)

**Resumo:** Erros inatos de imunidade (EII) podem apresentar sinais precoces, entretanto inespecíficos. A pronta identificação de crianças com necessidade de investigação imunológica através de anamnese minuciosa e identificação de sintomas clínicos tem impacto direto no prognóstico. "Paciente masculino admitido com 34 dias de vida em unidade de tratamento intensivo devido bronquiolite viral aguda com necessidade de suporte ventilatório. Permanece 2 meses internado, onde evoluiu com pneumonia associada à ventilação, infecção sistêmica grave sem foco definido e infecção de corrente sanguínea associada à cateter. Além disso, apresentou febre recorrente não associada à infecção e baixo ganho de peso. Foi realizada investigação imunológica com níveis adequados de imunoglobulinas e subpopulação de linfócitos, incluindo linfócitos T CD4 e CD8 recém emigrados do timo. Frente ao quadro de infecção grave e precoce, baixo ganho ponderal, história de óbito de irmão por sepse aos 7 meses e consanguinidade familiar, optou-se por prosseguir a investigação com sequenciamento de exoma. No seguimento, a criança permaneceu com dificuldade de ganho de peso (+7 gramas/dia) e aos 4 meses iniciou com diarreia e hematoquezia, atribuído a alergia à proteína do leite de vaca, entretanto sem resposta ao uso fórmula de aminoácidos. Interna novamente para investigação, liberado o resultado de sequenciamento de exoma com variante de número cópias que levou a deleção em homozigose do exon 3 do gene IL10RB, fechando o diagnóstico de Doença Inflamatória Intestinal (DII) Monogênica. A criança foi encaminhada para busca de doador compatível para transplante de células tronco hematopoéticas (TCTH) e foram mantidas as medidas de profilaxia infecciosa." "Atualmente, há mais de 480 EII descritos, entre eles a mutação do receptor de interleucina-10, que classicamente está relacionada a DII grave de início muito precoce com pouca resposta ao arsenal terapêutico habitual, evoluindo com complicações graves e grande morbimortalidade (1,2). Entretanto, os sinais iniciais são inespecíficos e comuns a outros EII. Uma revisão sistemática de 282 casos demonstrou que, em média, os sintomas iniciaram com 1 mês de vida, mas o diagnóstico ocorreu somente aos 16 meses. Nos dados coletados, 19% dos pacientes evoluíram para óbito, com sobrevida média de 17 meses (3). A indicação de TCTH é bem estabelecida e modifica a evolução clínica, com remissão completa da doença (2,3,4). No caso descrito, dentre os 10 sinais de alerta para EII o paciente apresentou 4: história familiar de EII ou de consanguinidade; infecções com frequência aumentada para a idade e de curso não esperado; déficit do crescimento; febre recorrente sem identificação de agente infeccioso ou malignidade (5). A identificação precoce desses sinais e a realização de estudo genético amplo determinou a evolução favorável do caso, viabilizando intervenção terapêutica curativa em tempo oportuno, evitando complicações inerentes à evolução clínica da doença.