



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:** Além Do Atm: Ataxia-Telangiectasia E Fenótipos Semelhantes

**Autores:** LUMA CARDOSO GURGEL DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), LUISA FERREIRA SILVA LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), STEPHANIE TIOSSO FONTES MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), VANESSA MORATO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), DANIELLA VELLO ABDELMALACK (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), LETICIA VALQUER TREVISOL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), LEONARDO MENDES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), CAMILA MENDONÇA LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), PAULA POZZOLO OGEDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), SILVIA NAOMI ETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), BRUNO WILLIAM LOPES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), IVANILTON SOUZA REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), FERNANDA AIMEE NOBRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), CAROLINA SANCHEZ ARANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), DIRCEU SOLÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

**Resumo:** A Ataxia-Telangiectasia (AT) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, causada por mutações no gene ATM, afetando a reparação do DNA e levando a manifestações neurológicas, imunológicas e predisposição a neoplasias. Além da AT, doenças semelhantes, denominadas Ataxia-Telangiectasia Like Disorders (ATLD), resultam de mutações em genes como MRE11 e PCNA e compartilham características clínicas semelhantes."Descrever o perfil clínico e epidemiológico dos pacientes com ataxia-telangiectasia acompanhados em ambulatório de referência."Estudo retrospectivo e transversal realizado no ambulatório de imunologia de centro terciário, realizado entre junho de 2023 e dezembro de 2024, através de coleta de dados de prontuário. Foram avaliados dados clínicos, laboratoriais e epidemiológicos dos pacientes atendidos no período. A análise estatística comparativa foi conduzida entre os grupos de pacientes com variante no gene ATM e em outros genes (AT-Like)."Foram acompanhados 30 pacientes, dos quais, 20 pacientes apresentaram mutações no gene ATM (AT), enquanto 5 tinham variantes em outros genes: MRE11, PCNA, ATR e VHL, classificados como AT-like. A idade variou de 3 a 36 anos (mediana de 13 anos). Os principais sintomas iniciais foram alteração da marcha (46,7%), queda (40%) e atraso do neurodesenvolvimento (23,3%). A idade de início dos sintomas teve uma mediana de 1,16 anos nos pacientes AT e 1,5 anos nos AT-like. O diagnóstico foi mais tardio nos AT-like resultando em um atraso diagnóstico maior (7 anos vs. 3,63 anos, respectivamente). Infecções sinopulmonares ocorreram em 73,3% dos pacientes, sendo 100% dos AT-like afetados. Outras infecções foram mais frequentes no grupo AT-like (80% vs. 20% nos AT,  $p < 0,05$ ). A análise dos níveis de IgA, IgM e IgG demonstrou valores menores do que o percentil 3 para a idade para a maioria dos pacientes. A reposição de imunoglobulina foi necessária em 76,7% dos pacientes, com maior prevalência nos AT-like (80%). Não foi observada queda dos níveis dos linfócitos com o avançar da idade. A alfafetoproteína, biomarcador importante na AT, apresentou níveis maiores nos pacientes AT (mediana de 162,3 ng/mL) comparados aos AT-like (7,4 ng/mL,  $p = 0,06$ ). Além disso, nos AT, os níveis aumentaram com a idade, enquanto nos AT-like, especialmente nos casos de ATLD, a tendência foi de valores mais baixos. O diagnóstico de neoplasias foi realizado em 4 pacientes, com um predomínio de neoplasias hematológicas."O diagnóstico molecular ajuda na diferenciação entre AT e doenças com fenótipos semelhantes. Porém se tratando de doenças raras é difícil analisar e comparar a gravidade de cada uma delas.