



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 Granulomatosa Crônica: Variante Inédita Do Cybb Identificada Em Serviço De Alta Complexidade

**Autores:** BEATRIZ QUEIROZ DOS SANTOS (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BARBARA PINHEIRO PANTOJA DE OLIVEIRA LIMA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), FERNANDA GONZALEZ PEDROSA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), JULIANA GOMDIM ARAÚJO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARIA CAROLINA GUIMARÃES ALBERTINI (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), DAIANE ANDRION VENTURIN (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), LARISSA LIMA HENRIQUE (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), SAMARA VILELA DA MATA NUNES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), JULIANA FOLLONI FERNANDES (HOSPITAL ITACI), ADRIANA GUT LOPES RICCETTO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARCOS TADEU NOLASCO DA SILVA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP)

**Resumo:** A Doença Granulomatosa Crônica (DGC) é um Erro Inato da Imunidade (EII) do grupo dos fagócitos. Sua incidência é de 1:200.000 e acomete mais o sexo masculino. Embora o início dos sintomas ocorra no 1º ano de vida, a idade média do diagnóstico é somente aos 4 anos de vida. O genótipo de 70% dos casos é a variante do gene CYBB, no cromossomo X, cuja função é codificar a proteína p91-phox do complexo NADPH-oxidase, responsável por converter oxigênio em Espécies Reativas de Oxigênio (ROS). Sem as ROS, o microrganismo não é eliminado nos fagócitos, mantém inflamação e gera granulomas. A clínica mais frequente é a infecção grave de repetição, que acomete, inicialmente, as barreiras naturais e, após, estruturas mais profundas. Os agentes mais envolvidos são *S. aureus*, bacilos Gram negativos catalase negativa, *Aspergillus spp.*, *Candida spp.*, *Burkholderia cepacia*, *Chromobacterium violacium*, *Nocardia spp.* e *Serratia marcescens*. O manejo visa à profilaxia de infecções com antimicrobianos e a cura é obtida por meio do transplante de medula óssea (TMO). O caso a seguir, além de apresentar a descrição clínica de uma variante inédita na literatura, visa reforçar o conhecimento dos sinais dos EII e da DGC. "Menino, 2 meses, previamente hígido, avós consanguíneos, com febre e linfonodomegalia cervical bilateral resistente ao uso de amoxicilina-clavulanato, monilíase oral e anemia. Iniciadas cefazolina e nistatina. Evoluiu com piora e necessidade de drenagem cervical, com cultura positiva para *S. aureus*. Apesar de investigação imunológica inicial normal, realizado teste de Dihidrorodamina (DHR) pela suspeita de DGC, que mostrou ausência de produção de ROS. Iniciada profilaxia antimicrobiana, coleta de genoma e encaminhamento para TMO. Enquanto aguardava TMO, com 14 meses, apresentou osteomielite por *Serratia marcescens*. Neste intervalo, recebido resultado pelo Programa Genomas Raros do Brasil, com variante em CYBB, inédita na literatura, c.626A>G com p.(His209Arg). Após 1 mês, apresentou febre alta sem foco. PET-CT com hipermetabolismo em tonsila faríngea, linfonodos cervicais e mesentéricos, pulmão, baço e cólon. Evoluiu com choque séptico e disfunção de múltiplos órgãos. O agente identificado foi *Burkholderia cepacia*. Com 23 meses, realizou TMO. Após isso, DHR demonstrou 96% de produção de ROS, documentando a cura. ""O paciente em questão teve início precoce do quadro, com infecção grave que inicialmente acometeu estruturas superficiais e, após, mais profundas. Os agentes infecciosos encontrados estão entre os mais descritos na literatura. Ressalta-se que, enquanto a média relatada de idade ao diagnóstico é 4 anos, o paciente foi diagnosticado aos 2 meses. A variante encontrada, classificada como Provavelmente Patogênica, trata-se de mutação inédita na literatura. Conhecer os Sinais de Alarme para EII e das manifestações da DGC permitiu o rápido diagnóstico em tempo hábil, possibilitando a realização de transplante, o que permitiu a cura.