



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:** Estudo De Acurácia Diagnóstica Para Erros Inatos Da Imunidade: Correlação Entre Fenótipo E Genótipo Nas Imunodeficiências Combinadas

**Autores:** LARISSA LIMA HENRIQUES (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), BEATRIZ QUEIROZ DOS SANTOS (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BÁRBARA PINHEIRO PANTOJA DE OLIVEIRA LIMA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), FERNANDA GONZALEZ PEDROSA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), JULIANA GONDIM ARAÚJO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), SAMARA VILELA DA MATA NUNES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARCOS TADEU NOLASCO DA SILVA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), ADRIANA GUT LOPES RICCETTO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP)

**Resumo:** As Imunodeficiências combinadas (CIDs) ocorrem por defeitos imunológicos que comprometem o desenvolvimento ou função das células T; suas formas graves (do inglês Severe Combined Immunodeficiency - SCID) têm consequências potencialmente letais. Apesar da grande heterogeneidade clínica, as manifestações infecciosas predominam e causam alta taxa de morbimortalidade desses pacientes. Além disso, pode haver déficit no crescimento, autoimunidade, linfoproliferação, malignidade e complicações relacionadas às imunizações."Descrever variantes genéticas identificadas em exames moleculares realizados em pacientes com fenótipos associado a imunodeficiências combinadas, e a associação genótipo-fenótipo."Estudo observacional, analítico, de corte transversal, no qual foram avaliados 26 pacientes com CID (0 a 20 anos de idade, 50% do sexo feminino). O fenótipo foi caracterizado por avaliação clínica e de imunofenotipagem linfocitária, conforme os critérios da "European Society for Immunodeficiencies". O diagnóstico molecular foi obtido por meio de testes de saliva do Painel "Jeffrey Modell Primary Immunodeficiencies Panel", sequenciamento de genomas do Projeto Genomas Raros (Proadi – Ministério da Saúde) e sequenciamento de exomas realizado em laboratórios externos. "Vinte e um pacientes (80,7%) - apresentaram algum resultado positivo à análise molecular genética, sendo que 12/26 - 46,15% - apresentaram variantes patogênicas (VP) ou provavelmente patogênicas (VPP); 9/26 - 34,6% - apresentaram variantes de significado incerto (VUS) e 5/26 - 19,2% - mostraram-se negativos à análise. As manifestações clínicas incluíram infecções recorrentes e graves virais, bacterianas e fúngicas, alergia, autoimunidade, auto-inflamação e linfoproliferação. Apresentaram variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas os genes CFTR (3), TNFRSF13B (2), G6PC3, PIK3CD, DNAH11, SPINK5, WAS, CTLA-4, RMB8A, DNAH5 e BLM (1 paciente cada). A idade média do início dos sintomas variou de 3 meses a 11 anos de idade, com uma média de aproximadamente 4,3 anos de idade. O tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico genético-molecular variou de 8 meses a 12 anos, com uma média de 8,2 anos."Esses resultados mostraram satisfatória acurácia na relação genótipo x fenótipo, especialmente no que se refere às variantes VP e VPP – esses números estão equivalentes ao descrito na literatura. A caracterização fenotípica auxilia na compreensão das manifestações clínicas e da gravidade da doença. Já a identificação genotípica é igualmente importante, pois fornece um diagnóstico definitivo, o que é essencial para orientar as decisões de tratamento, o mais precocemente possível. Embora para as CIDs o tratamento curativo ainda não esteja disponível para muitos pacientes, o Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas é uma opção atual, e a rápida evolução da terapia gênica poderá proporcionar este resultado para muitos pacientes em um futuro breve.