



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:** Síndrome De Hiper-Ige Associada A Nova Mutaç o : Um Relato De Caso

**Autores:** THALITA GONÇALVES PICCIANI (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), JULIANA GONÇALVES PRIMON (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), GABRIELA SPESSATTO (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), GUILHERME DA SILVA MATINS (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), LARISA MACHADO CARVALHO (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), ANG LICA FONSECA NORIEGA (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), MAIT  SAAB MILAGRES (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), LAURA MARIA LACERDA ARAUJO (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), D BORA CARLA CHONG E SILVA (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), NELSON AUGUSTO ROS RIO FILHO (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR), GESMAR RODRIGUES SILVA SEGUNDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERL NDIA), HERBERTO JOS  CHONG NETO (HOSPITAL DE CL NICAS DA UFPR)

**Resumo:** A Síndrome de Hiper-IgE é uma imunodeficiência primária rara, com incidência de 1:1.000.00 e cerca de 250 casos descritos. A herança pode ser recessiva ou dominante. Pacientes com história de abscessos recorrentes, eczema, fâscies grosseira, hipermobilidade, fraturas patológicas e níveis elevados de IgE devem ser investigados. O Escore de Grimbacher estima a probabilidade de Síndrome de Hiper-IgE. A confirmação do diagnóstico é por teste genético."A.R.S, 12 anos, menina, encaminhada em 08/23 ao ambulatório de Alergia e Imunologia Pediátrica por abscessos de repetição desde os 6 anos. Irmã mais velha com abscessos de repetição e mãe, falecida, com diagnóstico clínico de Síndrome de Hiper-IgE. Teve eczema desde os primeiros meses de vida, fratura óssea com trauma leve, além de fâscies levemente grosseira e articulações hiperextensíveis. A cultura de secreção coletada de um dos abscessos foi positiva para *Staphilococcus aureus* sensível a Meticilina. Exames laboratoriais iniciais mostraram: leucócitos 4870/mm<sup>3</sup>, eosinófilos 584/mm<sup>3</sup>, neutrófilos 1705/mm<sup>3</sup>, linfócitos 2240/mm<sup>3</sup>, Plaquetas 188.000mil/mm<sup>3</sup>, IgE 6917mg/dL, IgG 1504mg/dL (>p97), IgM 138mg/dL (>p97), IgA 198mg/dL (p50-p75), CD4 1178/mm<sup>3</sup> (p50-p90), CD8 646/mm<sup>3</sup> (p50-p90), CD19 412/mm<sup>3</sup> (<p10), NK 28/mm<sup>3</sup> (<p10). Em 10/23, evoluiu com lesões de pele compatíveis com dermatite atópica moderada (SCORAD 31) e ceratoconjuntivite atópica. O Escore de Grimbacher foi de 35 pontos: nível mais alto de IgE sérica (10 pontos), abscessos cutâneos (4 pontos), retenção da dentição primária (2 pontos), fraturas com trauma menor (4 pontos), fâscies característica (2 pontos), erupção cutânea do recém-nascido (4 pontos), eczema (2 pontos), hiperextensibilidade (4 pontos), aumento da largura nasal (1 ponto), palato em ogiva (2 pontos). Na ocasião, iniciou-se profilaxia com fluconazol e sulfametoxazol-trimetoprima e foi solicitado painel genético para Imunodeficiências Primárias. O Painel genético identificou uma variante em posição chr17:40.474.483, variante NM\_139276.3:c.1918T>C:p.(Tyr640His). Apesar da classificação de variante de significado incerto (VUS), apresenta um CADD score de 32 em região de alta conservação, além de publicação relacionada anterior a Hiper IgE no mesmo sítio. ""A paciente relatada apresentava sinais e sintomas clássicos de Síndrome de Hiper-IgE, como eczema de início precoce, infecções estafilocócicas de repetição, fâscies típica, níveis de IgE acima de 2000mg/dL, além de história familiar compatível. O Escore de Grimbacher de 35 pontos determina probabilidade intermediária para a síndrome. A análise genética associada ao quadro clínico, análise in silico e publicação prévia em mesmo sítio são altamente sugestivas de patogenicidade. A paciente do caso apresentou precocemente manifestações clínicas, laboratoriais e moleculares compatíveis com síndrome da Hiper-IgE, sendo aqui reportada uma nova variante relacionada a doença.