



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ALERGIA E
IMUNOLOGIA
PEDIÁTRICA
26 a 28 DE MARÇO DE 2020 São Paulo - SP

26 a 28
DE MARÇO

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



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Hiper-Igm Como Imunodeficiência Combinada Em Paciente Pediátrico

Autores: MARIA GABRIELA VIANA DE SÁ MARINHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), PEDRO ADSON DA CUNHA MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), ANGELA BEATRIZ DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), BRIGHT OWUSU ANSAH (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), FELIPE MARTINS DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), GIULIA DI CEDRICO PARANHOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), MARIA EDUARDA MOURA PAULINO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), REBECA DANTAS DA SILVA CARDOSO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), RODRIGO SANTANA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), ROGÉRIO ALMEIDA SANTOS FILGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), CATHERINE SONALLY FERREIRA MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE), MARIA DO SOCORRO VIANA SILVA DE SÁ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE)

Resumo: A síndrome de hiper-IgM (HIMS) é uma imunodeficiência rara causada por falhas na via de sinalização CD40/CD40L, resultando em troca de classe prejudicada e níveis baixos de IgG, IgA e IgE e níveis elevados de IgM. Pacientes são mais suscetíveis a infecções respiratórias recorrentes. A forma ligada ao X decorre de mutações no gene CD40L, impedindo a ativação adequada das células apresentadoras de antígeno. "Paciente masculino, 9 meses, filho de pais hígidos, não consanguíneos, com meio irmão materno falecido aos 10 meses de idade por pneumonia, história de bronquiolite aos 5 meses seguida de pneumonia com necessidade de internação em UTI. Aos 9 meses apresentou nova pneumonia grave com necessidade de internação em UTI e intubação orotraqueal. Realizou-se investigação imunológica que apontou imunoglobulinas baixas (IgG: 45 mg/dL; IgM 67 mg/dL; IgE 2 mg/dL e IgA: 2 mg/dL). Ecocardiograma: CIA pequena na região da fossa oval sem repercussão hemodinâmica e pequena colateral sistêmica pulmonar. USG de vias urinárias: rins com dimensões aumentadas para a faixa etária (RE: 7,6 cm e RD: 8,0 cm). Aos 10 meses, a avaliação indicou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Na imunofenotipagem, houve redução das subpopulações de células T auxiliares "naive" (CD4+ CD45RA): 379/uL, e de memória (CD4+ CD45RO+): 247/uL, aumento das células T citotóxica (CD8+): 1987, e redução expressiva do número absoluto de células T recém-emigrantes do timo e auxiliares imaturas. A investigação pelo exoma mostrou uma variante no gene CD40 ligante, revelando o diagnóstico de Síndrome de Hiper IgM ligada ao X. Segue ambulatorialmente, com reposição de imunoglobulina a cada 28 dias, terapia profilática com sulfametoxazol com trimetoprima e amoxicilina. Apesar do quadro estável, está em programação para TCTH. ""A HIMS compromete a conversão de IgM em IgG, aumentando o risco de infecções recorrentes e neutropenia grave. O diagnóstico envolve dosagem de imunoglobulinas e teste genético, com a mutação no gene CD40LG sendo a causa mais comum. O tratamento inclui profilaxia com antibióticos, reposição de IgG e, em casos graves, transplante de células-tronco hematopoiéticas. No paciente, a presença de malformações cardiovasculares pode aumentar a susceptibilidade a infecções respiratórias, enquanto o aumento renal pode estar relacionado a infecções sistêmicas ou fatores genéticos. O atraso motor pode estar associado às repetidas internações decorrentes das infecções respiratórias. Apesar da estabilidade clínica, apresenta alto risco de apresentar malignidades de forma precoce, doenças hepáticas e infecções graves. "O diagnóstico precoce e preciso da HIMS é essencial para prevenir infecções graves, sendo fundamental o uso de exames laboratoriais e genéticos com avaliação do custo-benefício. A terapia antimicrobiana e a reposição de imunoglobulina são eficazes na estabilização clínica. Porém, o risco elevado de malignidades e doenças hepáticas graves nos direciona a procurar o TCTH.