



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ALERGIA e
IMUNOLOGIA
PEDIÁTRICA
26 a 28 DE MARÇO DE 2019 São Paulo - SP

26 a 28
DE MARÇO

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



Trabalhos Científicos

Título: Correlação Fenótipo – Genótipo Em Erros Inatos Da Imunidade Por Defeitos De Fagócitos E Do Sistema Imune Inato

Autores: DAIANE ANDRION VENTURIN (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARIA CAROLINA GUIMARÃES ALBERTINI (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), LARISSA LIMA HENRIQUES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BÁRBARA PINHEIRO PANTOJA DE OLIVEIRA LIMA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), JULIANA GONDIM ARAÚJO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), FERNANDA GONZALEZ PEDROSA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BEATRIZ QUEIROZ DOS SANTOS (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 RICETTO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP)

Resumo: Os fagócitos estão entre as primeiras células imunes ativadas nos locais de infecção, com grande importância na primeira linha de defesa contra a invasão dos microrganismos. Os defeitos dos fagócitos podem ser divididos em quatro subclasses principais: neutropenias congênitas, defeitos da motilidade, defeitos da explosão respiratória e outros defeitos. A imunidade inata é a primeira linha de defesa do sistema imune, sendo menos específica e de ação mais rápida do que a imunidade adaptativa. Este trabalho objetiva analisar casos de pacientes com defeitos de fagócitos e do sistema imune inato, em acompanhamento na Área de Alergia e Imunologia Pediátrica (AAIP) de um centro de referência, e a correlação fenótipo-genótipo. Estudo observacional analítico, transversal, do tipo acurácia diagnóstica, que busca relacionar o fenótipo com o genótipo dos pacientes acompanhados no serviço, com destaque para casos de neutropenia, susceptibilidade Mendeliana a microbactérias (MSMD) e doença granulomatosa crônica (DGC). Foram avaliados 24 pacientes, 50% do sexo feminino, com idades entre 2 meses e 19 anos. 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. Projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa. Os achados clínicos mais relevantes foram: broncopneumonia (10/24; 41,67%), abscessos (6/24; 25%), meningite (6/24; 25%), hipogamaglobulinemia (6/24; 25%), linfadenite (5/24; 20,83%), otite média aguda (5/24; 20,83%), evolução para sepse (5/24; 20,83%), diarreia (4/24; 16,67%), atopia (2/24; 8,33%), osteomielite (1/24; 4,16%), estomatites (1/24; 4,16%) e candidíase oral (1/24; 4,16%). Dos 24 pacientes, um paciente (4,16%) apresentou fenótipo e genótipo de DGC (variante no gene CYBB), 16 pacientes (66,67%) fenótipo de neutropenias com defeitos genéticos nos genes ELANE, WAS, LYST/ MMACHC, CTLA-4, MYH9 e G6PC3 e sete pacientes (29,16%) apresentaram fenótipo de MSMD, sendo nos genótipos encontradas variantes nos genes IL12RB1, STAT1, STAT3 e GINS1. O fenótipo de cada paciente, composto pelos seus diversos sinais e sintomas, direcionou a investigação complementar e foi adequadamente refletido no genótipo, possibilitando tratamento e acompanhamento mais eficiente dos pacientes deste estudo.