



## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutação Do Gene Sp110 Resultando Em Doença Veno-Oclusiva Hepática Com Imunodeficiência (Vodi): Primeiro Relato De Caso Brasileiro, Com Descrição De Variante Nova.

**Autores:** ANA CAROLINA MARQUES DO VALE CAPUCHO (FMUSP), KARINA LUCIO DE MEDEIROS BASTOS (FMUSP), BRUNA DOS SANTOS IBIAPINA NERES (FMUSP), GABRIEL NÚNCIO BENEVIDES (FMUSP), ALINE SARAIVA DE GALIZA (FMUSP), CAMILA LOHMAN MENEZES (FMUSP), JULIANA DA ROCHA (FMUSP), KAOMA EVANGELISTA VAZ (FMUSP), VICTOR BATITUCCI RIBEIRO (FMUSP)

**Resumo:** Introdução: A VODI é uma rara síndrome autossômica recessiva. Descreveremos o primeiro relato em família brasileira, com 2 irmãs, filhas de pais não consanguíneos, apresentando variante heterozigótica para gene SP110. Relato de caso: A primogênita iniciou quadro de febre e hepatoesplenomegalia aos 7 meses, evoluindo com hemofagocitose. Progrediu com hipertensão portal e a biópsia hepática demonstrou hepatopatia crônica, além de afilamento de 2 veias hepáticas, com veno oclusão hepática (VOD) constatada também por angiorressonância. Desenvolveu hipogamaglobulinemia e Linfoma não Hodgkin. Realizado exoma, evidenciando 4 variantes relevantes, dentre elas, mutações em heterozigose no gene SP110, além dos genes FAH, LRBA, e TNFRSF13B. A segunda paciente evoluiu com infecções de repetição desde os 2 anos de vida, associadas a hipogamaglobulinemia, hepatomegalia e fibrose hepática. Análise genética evidenciou 2 mutações patogênicas em heterozigose, no gene SP110, além de 3 mutações em heterozigose de significado incerto nos genes IL17RC, SLC35C1 e SPINK5. Discussão: A mutação do gene SP110 resulta na deficiência da proteína com mesmo nome e expressão da VODI, que tem como característica a evolução para imunodeficiência, que compreende hipogamaglobulinemia grave e deficiência qualitativa de células T, fibrose hepática ou VOD. Esta mutação foi noticiada inicialmente em 1976, em uma família australiana de origem libanesa. A prevalência em crianças de outras origens é desconhecida, pois apenas 4 outros relatos foram feitos. A suspeita diagnóstica ocorre em pacientes que apresentam imunodeficiências precocemente, com alteração hepática associada. O diagnóstico baseia-se em critérios diagnósticos clínicos ou, no caso de características inconclusivas, por identificação via testes genéticos de variantes patogênicas em SP110. Conclusão: A VODI é uma causa rara de imunodeficiência. A alta suspeição é importante, pois com o reconhecimento precoce e tratamento, há uma melhora prognóstica em uma doença que antes havia quase 100% de mortalidade.