

## Trabalhos Científicos

**Título:** Suscetibilidade Mendeliana Para Micobactéria Por Defeito No Eixo Interleucina-12 / Interferon-Gama: Relato De Caso E Revisão Integrativa

**Autores:** ANTÔNIO VINÍCIUS PINTO DE FARIAS (UNIFACISA), AMANDA CABRAL BEJA (UNIFACISA), CYNTHIA RODRIGUES PEREIRA (), YURI CAMILO DE CARVALHO (UNIFACISA), MONIQUE TAYNÁ LUCENA SILVA (UNIFACISA), CLAYTON RANIERE PEQUENO DE QUEIROZ FILHO (UNIFACISA), MARIA CECÍLIA CAVALCANTE BRAGA (UNIFACISA), MIRELLA MARIA COSTA E SILVA (UNIFACISA), JAÍNE ARRUDA MELO (UNIFACISA), ANDRESSA GOMES DA SILVA (UNIFACISA)

**Resumo:** Os Erros Inatos da Imunidade (EII) são doenças associadas a defeitos no sistema imunológico, sendo potencialmente graves se não houver diagnóstico. Nesse grupo, existe a Suscetibilidade Mendeliana para Doenças por Micobactérias (MSMD), que é uma reação exacerbada devido a suscetibilidade seletiva a micobactérias fracamente virulentas. Esses pacientes são mais vulneráveis a contrair e desenvolver formas graves da tuberculose. Assim, o objetivo do relato de caso é apresentar possíveis complicações da administração da BCG em uma paciente com MSMD. "Paciente, feminino, 10 anos de idade, natural e procedente de Queimadas/PB, filha de pais consanguíneos (primos de primeiro grau). Aos 03 meses de vida apresentou linfonodomegalia extensa em deltóide direito, que evoluiu para um abscesso com drenagem de grande conteúdo purulento, sendo diagnosticada com BCGite. Aos 3 anos de idade, iniciou quadro de cervicalgia e rigidez cervical. Aos 4 anos de idade da paciente, a genitora observou depressão óssea no couro cabeludo, e as radiografias sugeriram lesão osteolítica. Aos 7 anos de idade, iniciou quadro de dor e edema no braço direito, sem outros sintomas associados. Chega ao serviço do HUAC aos 8 anos de idade, realizando radiografia de braço direito que foi indicativa de osteomielite. Com 7 anos e 1 mês, a paciente evoluiu com claudicação, cuja radiografia evidenciou lesão em fêmur esquerdo, foi relatada diarreia iniciada há 6 meses, na qual as fezes eram pastosas com muco e raios de sangue. Foi discutida a hipótese de EII devido a presença dos sinais de alerta. Na época, foi encaminhada para o serviço de Imunologia do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina, da Universidade de São Paulo, para continuar a investigação diagnóstica com mais recursos de exames. Na volta para o acompanhamento pelo serviço do HUAC, a paciente volta com as hipóteses de defeito no eixo IL-12/IFN- $\gamma$ . Em 2021, paciente aos 10 anos de idade, faz acompanhamento ambulatorial na Infectologia, Imunologia e Gastroenterologia." "Erros inatos da imunidade podem ocasionar quadros de gravidade em doenças infecciosas. A MSMD é uma imunodeficiência rara e sua característica principal é o aumento da suscetibilidade para infecções sistêmicas pelas micobactérias, em decorrência à defeitos na relação composta entre IL-12 e IFN- $\gamma$  que promove o combate das bactérias ácido-resistentes, incluindo as não tuberculosas (bacilo de Calmette Guérin - BCG). Os principais sinais de alerta do caso que chamam atenção para a MSMD são: monilíase por mais de dois meses, BCGite grave sem resposta ao tratamento com isoniazida, infecções por micobactérias, consanguinidade parental e diarreia crônica. A paciente apresenta um quadro onde são apresentados defeitos pela imunidade intrínseca e inata. Nesse sentido, o médico ao reconhecer diversos alarmes pode iniciar um aprofundamento no caso clínico, bem como encaminhar para a realização de investigações detalhadas.