



21 A 23 DE MARÇO
DE 2024
TEATRO FACISA
CAMPINA GRANDE - PB



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Bruton Em Paciente Pediátrico Atendido Em Hospital De Nível Terciário: Um Relato De Caso

Autores: JOSÉ SÁVIO SOARES DE LIRA (UFPB), MARÍLIA GRAZIELA VIEIRA DE MACENA LIMA (UFPB), DÉBORA GUEDES DE AGUIAR (UFPB), DANIEL SUÊNYO ALMEIDA DINIZ (UFPB), RAYANA ELIAS MAIA (UFPB)

Resumo: A Agamaglobulinemia Ligada ao X (XLA) é um distúrbio de imunodeficiência primária cujo gene afetado é a tirosina quinase de Bruton (BTK). É considerada uma das imunodeficiências primárias pediátricas mais comuns, mas é uma condição rara, com uma taxa de ocorrência estimada de 1:200.000 nascidos vivos e 1:100.000 recém-nascidos do sexo masculino. A suspeição e a confirmação diagnóstica proporcionam adequado tratamento e melhora da sobrevida. "K. S. D., 11 anos, masculino, pré-termo, apresentou, aos 6 meses de idade, clínica marcada por tosse produtiva, dispnéia e sibilância, resultando em imediata internação hospitalar. Desde então, vivenciou quadros repetitivos de pneumonia (9x) e crises de asma durante toda a sua infância, além de episódio de osteomielite e artrite séptica por trauma local, o que levou a suspeição de imunodeficiência primária. Avaliação laboratorial identificou deficiências de IgA (15 mg/dL; VR: 34-305 mg/dL), IgG (572; VR 572-1474 mg/dL), IgM (8 mg/dL; VR: 32-208 mg/dL), CH50 e Natural Killer, colaborando para a hipótese de síndrome da imunodeficiência primária. Não há história familiar semelhante, e os pais não são consanguíneos. Aos 7 anos, iniciou tratamento com reposição de imunoglobulina humana por via endovenosa mensal (500 mg/kg). O sequenciamento completo do exoma confirmou imunodeficiência de etiologia genética pela presença de variante patogênica em hemizigose no gene BTK c.1011T>A;p.Cys337Ter." ""As manifestações clínicas dos erros inatos da imunidade têm início durante a infância, embora, também possam ocorrer mais tardiamente. A forma ligada ao X da agamaglobulinemia é responsável por aproximadamente 85 a 90% dos casos. O paciente manifestou sintomas precoces aos seis meses, comum na XLA, geralmente nos primeiros três anos de vida. Além das infecções recorrentes antes dos 5 anos e alterações laboratoriais (< 2% de células B circulantes (CD19 e CD20), número normal de células T (CD3, CD4 e CD8), e IgE sérica), a história familiar materno positiva podem ser sugestivas. Entretanto, a confirmação molecular é importante não apenas para diagnóstico, mas também para rastreamento de outros afetados na família. Com isso, a suspeita de erros inatos da imunidade é fundamental para adequado tratamento, e também para orientação acerca do risco de novos casos na família, assim como para rastreamento de outros afetados, de acordo com o modo de herança associado._x000D_