

Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Malt1: Infecções Desafiadoras Antes E Depois Do Transplante De Células-Tronco Hematopoéticas

Autores: VINICIUS RODRIGUES FERNANDES (INSTITUTO DA CRIANÇA), MICHELE CONDÉ (INSTITUTO DA CRIANÇA), GIOVANNA PEREIRA TARDIN (INSTITUTO DA CRIANÇA), ELIAQUIM RIBEIRO DE OLIVEIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA), NADIA LITVINOV (INSTITUTO DA CRIANÇA), MARIA FERNANDA BADUE PEREIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA), HELOISA HELENA DE SOUSA MARQUES (INSTITUTO DA CRIANÇA), CAMILA SANSON YOSHINO DE PAULA (INSTITUTO DA CRIANÇA), BEATRIZ SOARES JACOBINA (INSTITUTO DA CRIANÇA), THIAGO BELEM GAMA (INSTITUTO DA CRIANÇA), MARIA ELISA DE CASTILHO BARBOSA (INSTITUTO DA CRIANÇA), ARIANE GUISSI DOS SANTOS (INSTITUTO DA CRIANÇA), JULIANA FOLLONI FERNANDES (INSTITUTO DE TRATAMENTO DO CÂNCER INFANTIL), TOMAS MARZAGAO BARBUTO (INSTITUTO DE TRATAMENTO DO CÂNCER INFANTIL), ALESSANDRA ARAUJO GOMES (INSTITUTO DE TRATAMENTO DO CÂNCER INFANTIL)

Resumo: A deficiência de MALT1 é uma imunodeficiência combinada grave causada por um defeito em uma proteína de sinalização intracelular. Caracteriza-se por infecções recorrentes, doença periodontal, enteropatia, dermatite e falha no crescimento. O transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) é o principal tratamento. Este caso descreve um lactente com um grande aneurisma micótico e osteomielite por *Candida* antes do transplante. "Relatamos o caso de uma menina de 10 meses diagnosticada com deficiência de MALT1, apresentando infecções cutâneas graves, hipogamaglobulinemia, dermatite ictiosiforme, diarreia crônica e desnutrição. "Paciente com deficiência MALT1 desenvolveu, aos 14 meses, um pseudoaneurisma da aorta descendente e osteomielite do fêmur distal esquerdo. Foi submetida a reparo da aorta com um enxerto de Dacron e desbridamento do fêmur. A histopatologia revelou *Candida albicans* e cocos Gram-positivos no tecido cardíaco (sem identificação do coco gram positivo em cultura). A *Candida albicans* isolada em cultura de fragemtnso ósseos era resistente ao fluconazol. Foi tratada com teicoplanina e micafungina por três meses. Fez tratamento para infecção por CMV com valganciclovir, antes do condicionamento para o transplante. Foi, então, submetida ao TCTH, após o tratamento antimicrobiano. Após o TCTH haploidêntico, houve enxertia bem-sucedida, sem doença do enxerto contra o hospedeiro (GVHD) aguda ou complicações relacionadas ao transplante. No entanto, houve replicação persistente do CMV, apesar do tratamento com foscarnet e ganciclovir, além de reativação da osteomielite. No dia 40 pós-transplante foi realizada uma nova cirurgia para desbridamento, mas a paciente continuou apresentando febre e sinais inflamatórios locais, necessitando de terapia antifúngica dupla com anfotericina B lipossomal e anidulafungina. Por volta do dia 80 pós-transplante, ela apresentou deterioração da função cardíaca, choque cardiogênico e febre. A PET-CT cardíaca revelou infecção da prótese aórtica. Apesar dos planos para substituição da prótese, a paciente sofreu um novo episódio de choque cardiogênico e faleceu."Este caso ilustra uma imunodeficiência rara com alta suscetibilidade a infecções por CMV e *Candida*. Apesar de um TCTH bem-sucedido, a reativação de infecções pré-existentes e a reconstituição imunológica deficiente levaram a um desfecho desfavorável.