



23^o CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Imunodeficiência Combinada Grave E Nanismo Com Apresentação No Período Neonatal

Autores: ALINE BRIGGS (UNIFESP); MAYARA SPERA (UNIFESP); RITA BALDA (UNIFESP); THIAGO CAVOLE (UNIFESP); MIRLENE CERNACH (UNIFESP); ANA LESLIE (UNIFESP)

Resumo: Introdução: A imunodeficiência combinada grave(SCID)é uma condição clínica de etiologia genética caracterizada por marcante comprometimento da resposta imune envolvendo linfócitos T, podendo ou não, afetar os linfócitos B e NK. Objetivo: Relatar um caso de SCID com manifestação clínica no período neonatal, ressaltando a importância de seu diagnóstico e tratamento clínico precoce, a fim de diminuir a morbimortalidade relacionada à doença. Descrição do caso: Paciente admitida na Unidade de Terapia Intensiva Neonatal para investigação diagnóstica de nanismo e baixo peso ao nascer. Nasceu com idade gestacional de 39 semanas, sexo feminino, peso de 1220g e 35cm de comprimento. Segunda gestação de casal jovem, não consanguíneo. O primeiro filho, também com baixo peso ao nascer, faleceu aos quatro meses de vida devido a quadro infeccioso. Com 15 dias de vida, a paciente iniciou quadro dermatológico eritematoso, descamativo, pruriginoso e persistente, associado à leucopenia, linfopenia e eosinofilia significativos. Após avaliação da Imunologia, realizada hipótese de SCID. Iniciada terapia com antibioticoterapia profilática de amplo espectro, incluindo cobertura para bactérias, fungo e pneumocistitis carini e reposição de imunoglobulina endovenosa. A investigação diagnóstica, encontrados níveis de CD4 e função de linfócitos T muito baixos. Foram formuladas duas hipóteses diagnósticas: Síndrome de Omenn(SCID associada a alterações dermatológicas)e Deficiência de Ligase IV(SCID associada a nanismo). Comentários: A suspeita de SCID deve ser aventada quando houver uma linfopenia grave, por ter uma evolução fatal na primeira infância se a terapia adequada não for iniciada precocemente. Apesar do tratamento curativo ser o transplante, medidas profiláticas e acompanhamento por uma equipe multidisciplinar, podem melhorar e prorrogar a qualidade de vida do paciente.