



## Trabalhos Científicos

**Título:** Imunodeficiência Combinada Grave: Relato De Dois Casos

**Autores:** BRUNA DE REZENDE BRAGANÇA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); MARIA ISABEL DE BRITO ALMEIDA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); SOFIA ENNES REBOUÇAS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); MITSUE SENRA AIBE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); FLAVIA AMENDOLA ANISIO DE CARVALHO (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); TAMIRIS MOURA PONE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); PAULA DE OLIVEIRA LAURIA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); MARCOS VINÍCIUS DA SILVA PONE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); SHEILA MOURA PONE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA); ANA CAROLINA BOTELHO BARROS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA)

**Resumo:** Introdução: As Síndromes de Imunodeficiência Combinada grave (IDCG) são causadas por mutações genéticas que acarretam ausência da função imune adaptativa e em alguns casos de células natural killer (NK). Prevalência estimada 1:50.000 com predileção pelo sexo masculino. Os indivíduos apresentam, no primeiro ano de vida, baixo ganho ponderal e infecções graves recorrentes. Diagnóstico baseia-se na presença de linfopenia absoluta e de células T, podendo apresentar alterações de células B e NK. Caso 1: 5 meses, masculino, história de dois irmãos portadores de Imunodeficiência falecidos com menos de um ano. Episódio anterior de Bronquiolite e Gastroenterite sem complicações. Apresentava peso e estatura normais e vacinas atualizadas. Caso 2: 8 meses, masculino, internado por pneumonia, diarréia e desnutrição grave. Apresentava baixo ganho ponderal e duas internações prévias por pneumonia. Vacinas atualizadas. Recebeu oxigenoterapia e dieta nasoenteral para recuperação nutricional. Laboratorialmente ambos evidenciaram linfopenia, valores baixos de imunoglobulinas, células T e NK e normais de células B e complemento. HIV negativo. Iniciadas profilaxias para infecções bacterianas, fúngicas e virais e reposição regular de imunoglobulina. Discussão: IDCG caracteriza-se por suscetibilidade a infecções e morbimortalidade precoce. A sobrevida depende do tratamento definitivo com transplante de células tronco. Sem este, óbito costuma ocorrer no primeiro ano de vida. Infecções severas por patógenos oportunistas são comuns, sendo necessárias profilaxias. Como os pacientes receberam BCG, foi instituída também tratamento para *Mycobacterium bovis*. Estes pacientes possuem a mesma classificação da doença (T-B+NK-), porém no caso 1 com melhores resultados até o momento pelo diagnóstico mais precoce. Ambos aguardam transplante. Conclusão: Condição rara, a IDCG é pouco aventureada pelos clínicos, acarretando dificuldade diagnóstica e tratamento adequado tardio. Deve ser considerada em pacientes que apresentam infecções recorrentes e graves ou história familiar, possibilitando diagnósticos precoces e maiores chances de sobrevida.