



## Trabalhos Científicos

**Título:** Imunodeficiência Combinada Grave: Relato Da Experiência De Um Serviço De Imunologia

**Autores:** GABRIELA CAMÊLO OLIVEIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); RAFAEL MEDEIROS BEZERRA COSTA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); ANA CARLA AUGUSTO MOURA FALCÃO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); PAULA TEIXEIRA LYRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); EDVALDO SILVA SOUZA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); JOÃO BOSCO DE OLIVEIRA FILHO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE); PAULA SCHWAMBACH MEIRA LINS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA - IMIP/PE)

**Resumo:** Introdução: Imunodeficiência combinada grave (SCID) caracteriza-se por defeito quantitativo e funcional de linfócitos T e/ou B e/ou células Natural Killers (NK). Infecções por micro-organismos oportunistas, vírus e complicações relacionadas a vacina BCG são comuns. Descrição dos casos: 5 pacientes tiveram diagnóstico de SCID, entre 2009 e 2017. Destes, 2 do sexo masculino e 3 do sexo feminino com idade de admissão entre 3 e 6 meses. Consanguinidade parental em 2 casos e 2 irmãos. Foram encaminhados pelo pediatra geral por infecção respiratória persistente ou diarreia crônica. Infecções virais identificadas: Parainfluenza 3, Adenovírus, Norovírus e Varicela-Zoster. BCGite em 3 pacientes. Apenas 1 apresentou pesquisa viral negativa e outro reação de enxerto versus hospedeiro. Linfopenia e ausência do timo no Raio-X de tórax foram comuns a todos. Fenótipos: T-B-NK+ (2 pacientes) e T-B+NK- (3 pacientes), sequenciamento genético - mutação RAG1 e JAK3, respectivamente. Óbito 100% casos, 3 pré-transplante medula óssea (TMO) e 2 pós-TMO. Discussão: SCID representa uma emergência imunológica com elevada mortalidade nos 2 primeiros anos de vida. História familiar (óbitos precoces, consanguinidade), linfopenia, ausência de imagem tímica, infecções virais graves e oportunistas auxiliam na identificação desses pacientes como relatado acima. A ocorrência de complicações relacionadas a BCG é inversamente proporcional a contagem de linfócitos como descrito em 3 pacientes. Há diversas mutações genéticas subjacentes, sendo a deficiência de cadeia  $\gamma$  comum, forma ligada ao X, mais prevalente. Entretanto, as mutações genéticas detectadas foram autossômicas recessivas (RAG 1 e JAK3), ressaltando o papel da consanguinidade. O TMO é um tratamento curativo e deve ocorrer nos 3 primeiros meses, o que não foi possível nestes pacientes. Conclusão: SCID é uma imunodeficiência com manifestações clínicas precoces e elevada mortalidade. A suspeição diagnóstica pelo pediatra geral deve ser realizada o quanto antes e é essencial para o manejo terapêutico adequado pelo imunologista.