



Trabalhos Científicos

Título: Imunodeficiência Primária Combinada, Anemia Hemolítica Auto Imune E Dismorfismos: Nova Síndrome?

Autores: ANNA CAROLINA DIAS MUNAIER LAGES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); FERNANDA GONTIJO MINAFRA SILVEIRA SANTOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); LUCIANA ARAÚJO OLIVEIRA CUNHA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); PRISCILA CEZARINO RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); FRANCIANE APARECIDA COELHO CRUZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); YORIKO BACELAR KASHIWABARA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); LETICIA DRUMOND ALBERTO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG); ANA LUIZA DE SOUZA ALEXANDRE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFMG)

Resumo: Introdução: As imunodeficiências primárias (IDPs) são um grupo heterogêneo de doenças genéticas e as crianças acometidas apresentam na maior parte dos casos, infecções graves e recorrentes de início precoce, resultando frequentemente em sequelas, elevado custo social e sofrimento dos familiares. Descrição do Caso: Trata-se de paciente de 5 anos, 46XY, filho de pais não consanguíneos. Paciente portador de dismorfismos, com polidactilia, agenesia de corpo caloso e hipotrofia cerebral difusa. História de convulsões, broncoespasmo de difícil controle, dependência de oxigênio domiciliar, e história de várias internações para tratamento de traqueítes, pneumonias e outros quadros provavelmente secundários a doença de base. Apresentou também exames sugestivos de imunodeficiência primária combinada, com linfopenia B e T, e várias internações para transfusão sanguínea devido ao quadro de anemia hemolítica autoimune, com melhora parcial após uso de ciclosporina e prednisona. Atualmente em uso de Imunoglobulina de 21/21 dias e, sulfametoxazol-trimetopim profilático, com quadro infeccioso parcialmente controlado. Discussão: As Imunodeficiências primárias (IDP) são defeitos de um ou mais componentes do sistema imunológico, sendo a maioria de caráter congênito e hereditário. Por existirem tantas IDP diferentes, este grupo de doenças como um todo passa a representar um problema de saúde importante. O caso descrito relata uma criança ainda sem diagnóstico genético definido, portadora de dismorfismos, Imunodeficiência combinada e anemia hemolítica autoimune. Vários estudos são ainda necessários para que síndromes como a do caso relatado sejam diagnosticadas. Conclusão: O diagnóstico e o tratamento precoces destas doenças são essenciais para garantir a sobrevida e prevenir sequelas. Além disso, a identificação do defeito genético responsável pelo quadro torna possível o aconselhamento destas famílias e o diagnóstico pré-natal e do estado de portador do defeito.