



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Eritrodermia Esfoliativa Como Sinal De Alerta Para Imunodeficiência Combinada Grave: Relato De Caso

Autores: ANGÉLICA DIAS MEIRELLES FORMIGA BARROS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), GABRIELA DE MENEZES NUNES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), MARIANA MENDONÇA DE SÁ (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), FLÁVIA ALEXANDRA MONTEIRO LOPES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), LAÍS MACHADO RODRIGUES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), MARIANA FONSECA DOS SANTOS MONTENEGRO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), MAYSA ARAÚJO GOMES FERRAZ (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), MARIA EDUARDA LINS ARRAES RAMOS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), CECÍLIA CAMPOZANA PIASSON (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), MARINA RAPOSO GUEIROS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), PAULA TEIXEIRA LYRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP))

Resumo: A imunodeficiência combinada grave (do inglês, SCID) se caracteriza por anormalidades do desenvolvimento e função dos linfócitos T, com comprometimento dos linfócitos B. A Síndrome de Omenn, um tipo de SCID, é uma condição autossômica recessiva rara que acomete menos de uma em cada um milhão de pessoas. Menina, 1 mês de vida, admitida em emergência pediátrica com quadro de tosse, dispneia, cianose e queda de saturação de oxigênio. Apresentava intensa eritrodermia esfoliativa difusa e conjuntivite. Hemograma com leucocitose, eosinofilia e linfocitose. Inicialmente conduzida como pneumonia afebril do lactente e dermatite seborreica grave, usando azitromicina, hidrocortisona e cetoconazol tópicos. Evoluiu sem melhora dermatológica, persistência de hipereosinofilia e adenomegalia inguinal, axilar e mesentérica, motivando ampliação de investigação diagnóstica, com evidência de hipogamaglobulinemia (IgA < 6,53 mg/dl, IgG 36 e IgM 5) e linfocitopenia com linfócitos T CD4+ 8.872 cél/mm³ (62%), sendo 92,4% de memória – maternos - e 7,6% naïve, T CD8+ 14 (0,10%), B CD19+ 23 (0,2%), levando ao diagnóstico fenotípico de SCID do tipo Síndrome de Omenn, confirmado com sequenciamento genético (variante patogênica em heterozigose composta no gene RAG1). Iniciada profilaxia com fluconazol, aciclovir, sulfametoxazol-trimetoprima, rifampicina e isoniazida devido a administração da vacina BCG, além de reposição de imunoglobulina humana e coleta de HLA da paciente, pais e irmã para realização de terapia curativa, transplante de células tronco-hematopoiéticas (TCTH). A administração do palivizumabe não foi autorizada por não cumprir critérios do Ministério da Saúde. Evoluiu com quadro de bronquiolite viral aguda, PCR reagente para vírus sincicial respiratório. Cursos com choque séptico evoluindo para óbito após dois meses da admissão. A Síndrome de Omenn cursa com eritrodermia, adenopatia, hepatoesplenomegalia, eosinofilia e elevação da imunoglobulina E sérica. Os pacientes afetados apresentam nos primeiros meses de vida infecções graves, recorrentes e oportunistas. A eritrodermia neonatal, principal clínica apresentada pela lactente, é caracterizada por eritema ou dermatite generalizada que cobre pelo menos 90% da superfície corporal, surge ao nascimento ou durante as quatro primeiras semanas pós-natal, tem diversas possibilidades diagnósticas, dentre elas a Síndrome de Omenn. Sem o TCTH o SCID é fatal nos dois primeiros anos de vida. O SCID trata-se de condição grave e urgente, com necessidade de diagnóstico precoce para garantir manutenção da vida. A síndrome de Omenn tem como característica predominante a eritrodermia esfoliativa difusa e grave, devendo entrar no diagnóstico dos quadros de eritrodermia neonatal. A indisponibilidade atual da triagem neonatal para o SCID de forma ampla no Brasil reforça a necessidade de suspeição clínica pelo pediatra, para que a oportunidade do diagnóstico não seja perdida.