



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Aprendendo Com A Síndrome Da Imunodeficiência Combinada Grave (Scid): Do Diagnóstico Ao Transplante De Células Tronco Hematopoiéticas (Tcth)

Autores: BIANCA VIEIRA GONÇALVES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), LYNCON MIRANDA DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), POLLYANNA SYBELLY DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), MARIANA GOMES PEÇANHA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), PATRICIA HELENA FARIA CARDIM (IDOMED/UNESA), ANNA CLARA LORENZO DE MATTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), ISABELA CRISTINA CARVALHO DE NÓBREGA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), MATHEUS SLADE FARIA MANCEBO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ), ADRIANA DE PAIVA MESQUITA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS - RJ), BÁRBARA CARVALHO SANTOS DOS REIS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - RJ), ZILTON FARIAS MEIRA DE VASCONCELOS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - RJ), MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO - RJ)

Resumo: A SCID retrata a forma mais grave dos erros inatos da imunidade (EII). Devido ao risco elevado de morbimortalidade, o diagnóstico precoce, as profilaxias e o TCTH representam a possibilidade de cura desses pacientes. Lactente, masculino, internado em unidade secundária aos 6 meses por desnutrição proteico-calórica, com relato de vômitos e diarreia crônica desde os 3 meses. Tratado como alergia à proteína do leite de vaca com dieta elementar no domicílio sem resposta. No período, evoluiu com infecção do trato urinário por *Escherichia coli*, síndrome gripal por SARS-COV-2 e sepse de foco intestinal por *Acinetobacter lwoffii*. Aos 7 meses foi transferido para investigação pela Imunologia em unidade terciária apresentando atraso global do neurodesenvolvimento, déficit ponderoestatural, amígdalas e timo ausentes, abscesso frio na região do BCG, sem fistulização ou adenite axilar. Realizadas previamente vacinas contra Hepatite B, BCG e Pentavalente. História familiar com pais hígidos sem consanguinidade e tio materno falecido aos 4 meses por desnutrição e infecção. Exames laboratoriais revelaram anemia normocítica normocrômica, eosinofilia, linfopenia às custas de linfócitos CD3, CD4, CD8 e CD16/56 (menor do que o percentil 10) e hipogamaglobulinemia às custas de IgG e IgM (menor do que o percentil 3), traduzindo imunodeficiência celular e humoral com espelho de T-B+NK-. Foram iniciadas as quimioprofilaxias com sulfametoxazol trimetoprim para *Pneumocysti jirovecii*, aciclovir para herpes e varicela zoster, fluconazol para *Candida spp.*, imunoglobulina humana para infecções bacterianas e isoniazida para BCGite, além de contraindicação a vacinas vivas. O estudo genético demonstrou mutação na cadeia gama do receptor da interleucina-2 e o paciente foi direcionado para centro de TCTH. Existem sinais de alerta que levam à suspeita clínica, a exemplo de história familiar positiva para EII e efeito adverso à vacina BCG. A triagem neonatal para linfopenias T e B é feita com dosagem de TreCs e Krecs, exame aprovado pelo Ministério da Saúde na ampliação da triagem neonatal. Na investigação, solicita-se hemograma, dosagem sérica de imunoglobulinas (G, M, A e E), imunofenotipagem de linfócitos e subpopulações linfocitárias. O manejo é feito com quimioprofilaxias, contraindicação absoluta a aplicação de vacinas de agentes vivos e, se necessário, utilização de hemoderivados irradiados. O tratamento definitivo baseia-se no TCTH e cerca de 90% dos SCID transplantados até 4 meses, sem histórico de infecções, sobrevivem. Apesar de, comumente, nascerem sem quaisquer manifestações clínicas, crianças com SCID evoluem para óbito no primeiro ano de vida na ausência de diagnóstico e tratamento adequados, geralmente por intercorrências infecciosas e déficit ponderoestatural. É papel do pediatra atualizar-se sobre essa emergência médica, garantir o rastreio, a investigação e o tratamento definitivo precocemente, promovendo qualidade de vida aos portadores e familiares.