



## Trabalhos Científicos

**Título:** Infecções Mucocutâneas Atípicas Como Apresentação Inicial De Erros Inatos Da Imunidade: Relato De Caso

**Autores:** JOAQUINA MARIA CORRÊA BUENO (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), BEATRIZ CARVALHO (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), MARIA OLIVIA STANISLAU AFFONSO DE ARAÚJO (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), LOUISE BONORA (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), CAROLINA COSTA CRUZ MACIEL (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), BEATRIZ FERNANDES RIBEIRO (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), VIRGINIA ELISA DE FARIA FELISARDO (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), ISABELE MARTINES SOLER (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), MAIARA DE FÁTIMA SOUZA MAIA (HOSPITAL MUNICIPAL DR JOSÉ DE CARVALHO FLORENCE), KEVIN GUSTAVO DOS SANTOS SILVA (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI SÃO JOSÉ DOS CAMPOS), JÉSSICA APARECIDA SOUZA CUBA (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI SÃO JOSÉ DOS CAMPOS), MAYARA LETÍCIA BRISON MOREIRA DE ANDRADE (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI SÃO JOSÉ DOS CAMPOS), KÁTIA KEIKO DE MENEZES (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI SÃO JOSÉ DOS CAMPOS)

**Resumo:** Os Erros Inatos da Imunidade (EII) compõem um grupo diverso de doenças genéticas que afetam a resposta imune. Formas graves, como a Imunodeficiência Combinada Grave (SCID), podem se manifestar nos primeiros meses de vida com infecções recorrentes, graves ou por germes oportunistas, além de reações adversas à vacinação com microrganismos vivos, como a BCG. Lactente masculino, 8 meses, nascido a termo, sem intercorrências perinatais. No primeiro mês de vida, apresentou candidíase oral e perineal de difícil controle, refratária a antifúngicos tópicos. Aos 4 meses, foi internado por bronquiolite causada por rinovírus, evoluindo rapidamente para síndrome respiratória aguda grave e, posteriormente, choque séptico de foco pulmonar. Foi tratado com antimicrobianos de amplo espectro e necessitou de suporte intensivo. Apresentava linfopenia persistente ( $<3.000/\text{mm}^3$ ) e valores de imunoglobulinas abaixo do percentil 3 para a idade (IgA: 15 mg/dL, IgG: 78 mg/dL, IgM: 12 mg/dL), levantando suspeita de EII. Iniciou-se tratamento com imunoglobulina humana intravenosa mensal, além de profilaxia com sulfametoxazol-trimetoprima, itraconazol e palivizumabe. Evoluiu com lesão pustulosa eritematosa e infiltrada no local da vacina BCG, associada a linfadenomegalia axilar ipsilateral e múltiplas nodulações subcutâneas e epicutâneas hiperpigmentadas (0,5–2 cm), localizadas no couro cabeludo, tronco, abdome, dorso, região inguinal e membros. A biópsia do nódulo cutâneo revelou bacilos álcool-ácido resistentes (BAAR), e foi iniciado tratamento com esquema tríplice para tuberculose. A imunofenotipagem linfocitária confirmou o diagnóstico de SCID, com perfil: CD3:  $85/\text{mm}^3$  (4,13%), CD4:  $60/\text{mm}^3$  (2,91%), CD8:  $28/\text{mm}^3$  (1,37%), CD19:  $1.907/\text{mm}^3$  (92,15%) e CD16/56:  $43/\text{mm}^3$  (2,08%), caracterizando fenótipo LT8315,, LB8314,, NK8315,. O paciente foi encaminhado para investigação genética e preparação para transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH). SCID é uma emergência médica pediátrica, com risco elevado de morbimortalidade precoce. Reações adversas à BCG, associadas a infecções mucocutâneas refratárias devem levantar suspeita de imunodeficiência grave. Neste caso, a infecção cutânea por micobactéria é sugestiva de cepa vacinal. A triagem neonatal por quantificação de TREC/KRECs é uma ferramenta eficaz para detecção precoce de imunodeficiências combinadas, permitindo diagnóstico antes da manifestação clínica grave, aumentando as chances de cura quando o TCTH é realizado precocemente, especialmente nos primeiros meses de vida. Infecções mucocutâneas incomuns, reações graves à BCG e infecções de repetição nos primeiros meses de vida devem sempre motivar a investigação de EII. A triagem neonatal universal tem papel fundamental no diagnóstico precoce, evitando complicações relacionadas à vacina BCG, contraindicada em pacientes com SCID. O diagnóstico precoce viabiliza intervenções como o TCTH, aumentando significativamente as chances de cura e sobrevida.