

SCID: DESAFIOS PARA O DIAGNOSTICO E TRATAMENTO

Pôster

Autores deste trabalho:

Alessandra Miramontes Lima: Hospital Infantil Sabará / Instituto PENSI

Fátima Rodrigues Fernandes: Hospital Infantil Sabará / Instituto PENSI

Chayanne Andrade de Araujo: Hospital Infantil Sabará / Instituto PENSI

Marilise Guedes Candido Lando: Hospital Infantil Sabará / Instituto PENSI

Ligia Spagnol Ranalli: Hospital Infantil Sabará / Instituto PENSI

Antônio Condino Neto: ICB USP / Instituto PENSI

Adriana Seber: Hospital Infantil Sabará

Área do Trabalho: Pediatria

Data da submissão: 09/08/2018 às 14:14

Justificativa

Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) SCID é um grupo heterogêneo de doenças, causadas por mutações em genes relacionados à formação e desenvolvimento dos linfócitos. A triagem neonatal (detecção de TRECs) é a única forma de diagnóstico antes do início das infecções, contribuindo com melhor prognóstico.

Objetivo(s)

Relatar a experiência de um hospital pediátrico terciário no diagnóstico e condução de casos de SCID

Método(s)

Estudo retrospectivo, descritivo e unicêntrico dos casos de SCID, no período de 5 anos (2013-2018), por meio de revisão de prontuários eletrônicos

Resultado(s)

Detectamos 7 casos de SCID, predominância masculina (6:1) e idade média ao diagnóstico de 5 meses. Os achados comuns incluíam: reação adversa a vacina BCG (100%) e Rotavírus (28,5%), bronquiolite (71%), diarreia persistente (57%), déficit ponderal (42%); história familiar em apenas 1 caso; consanguinidade em 1 caso. Nenhum dos pacientes realizou triagem neonatal para imunodeficiências e apenas um paciente realizou TREC (indetectável) após apresentação de clínica suspeita. Cinco pacientes realizaram estudos genéticos: deficiência do receptor de IL7 (1 caso), mutação do gene do IL2RG (3 casos) e um caso ainda em análise. Cinco casos realizaram transplante de medula óssea (TMO): 1 bem-sucedido após 4 anos, 1 caso com pega recente e demais casos evoluíram a óbito (2 por sepse antes do TMO e 3 por complicações pós TMO).

Conclusão (ões)

Os casos aqui descritos foram identificados tardiamente, com infecções em curso, também relacionadas à aplicação de vacinas de patógenos atenuados. Realizaram TMO tardio, com uma latência entre o diagnóstico e o transplante de cerca de 4



meses, o que reduz sua eficácia. Destacamos a importância da triagem neonatal para imunodeficiências no diagnóstico precoce e a necessidade de investigação imunológica imediata frente a casos suspeitos com implantação de protocolos de tratamento anti- infeccioso, nutricional e de reconstituição do sistema imunológico.