



## **X-SCID CAUSADA POR NOVA MUTAÇÃO NO GENE IL2RG EM GÊMEOS UNIVITELÍNICOS**

### **Pôster**

Autores deste trabalho:

**Lucila Akune Barreiros:** MSc - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, Brasil.

**Gesmar Rodrigues Silva Segundo:** MD, PhD, Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Uberlândia, Brasil.

**Jusley Lira Sousa:** Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, Brasil.

**Edson Kiyotaka Ishizuka:** PhD - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, Brasil.

**José Antônio Tavares Albuquerque:** PhD - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, Brasil.

**Alessandra Miramontes Lima:** MD - Fundação José Luiz Egydio Setúbal, Hospital Infantil Sabará, São Paulo, Brasil.

**Fátima Rodrigues Fernandes:** MD - Fundação José Luiz Egydio Setúbal, Hospital Infantil Sabará, São Paulo, Brasil.

**Antonio Condino-Neto:** MD, PhD - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, Brasil.

Área do Trabalho: Pediatria

Data da submissão: 14/08/2018 às 18:19

### **Justificativa**

A imunodeficiência combinada grave (SCID) é uma doença caracterizada por ausência ou grave deficiência de células T, afetando as imunidades celular e humoral. Recém-nascidos com SCID apresentam a doença nos primeiros meses de vida e tem grande susceptibilidade a infecções. Sem tratamento, a SCID é invariavelmente fatal em até 24 meses. Se reconhecida precocemente, há a possibilidade do transplante de células-tronco hematopoiéticas, o tratamento curativo, tornando a SCID uma emergência pediátrica.

**Objetivo(s)** Diagnóstico de SCID.

### **Método(s)**

Esse trabalho foi realizado de acordo com a Resolução 466/12 e aprovado em Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE: 02877912.2.3001.5567). Foram realizadas quantificação de TRECs e KRECs por qPCR, imunofenotipagem de células T, B e NK por citometria de fluxo e sequenciamento por metodologia de Sanger.

### **Resultado(s)**

Dois pacientes, gêmeos univitelinicos do sexo masculino, apresentaram sintomas de SCID. Aos 6 meses, foi realizada investigação, que revelou um perfil de SCID T- B+NK-. Os pais não eram consanguíneos, mas a mãe relatou mortes precoces por infecção na



família (tios e primos do avô), sugerindo defeito ligado ao X. Foi realizada investigação por sequenciamento direto do gene IL2RG, relevando uma mutação missense em homozigose no exon 2 (c.217A>C), resultando em uma troca Tre73Pro. A variante encontrada não está descrita na literatura, porém foi predita como patogênica pela análise in silico. Está localizada em um domínio CC da proteína, em região altamente conservada. Alterações nos resíduos vizinhos já foram descritas como patogênicas, e é predito que mutações no exon 2, que envolvam ou estejam justapostas aos resíduos de cisteína, interfiram na configuração e função da proteína &#947;c.

### **Conclusão (ões)**

Conforme os presentes dados, foi encontrada nova mutação em IL2RG, causando X-SCID nos gêmeos descritos.