AGAMAGLOBULINEMIA LIGADA AO X (BRUTON) EM GÊMEOS DIZIGÓTICOS: RELATO DE CASO

Rafaela Padilhos[1], Paola Baretta Santa Helena[1], Marília Rigatto[1]

1. Universidade FEEVALE.

A Agamaglobulinemia ligada ao X (XLA), ou doença de Bruton, é uma imunodeficiência primária caracterizada pela ausência ou redução de imunoglobulinas séricas, decorrente de falha na maturação dos linfócitos B. Considerada uma patologia rara, com incidência estimada de 1:100.000 a 1:200.000 entre indivíduos, acometendo predominantemente o sexo masculino. De etiologia congênita, manifesta-se geralmente após os 6 meses de idade, período em que ocorre a queda dos níveis de imunoglobulina materna, com surgimento de infecções recorrentes. Duas crianças gêmeas dizigóticas do sexo masculino, com 4 anos de idade, diagnosticados com XLA aos 14 meses de vida, após investigação imunológica através imunofenotipagem realizada devido a infecções respiratórias de repetição desde os primeiros meses de vida, incluindo episódios de pneumonia e bronquiolite. Desde o diagnóstico, encontram-se em uso regular de reposição mensal de imunoglobulina intravenosa (IVIG), com evolução clínica favorável e redução significativa da frequência de infecções. A XLA é uma imunodeficiência rara, cuja apresentação clínica clássica envolve infecções bacterianas recorrentes após os primeiros meses de vida. A ocorrência em gêmeos dizigóticos do sexo masculino é incomum, porém compatível com o padrão de herança ligada ao X. O caso reforça a importância da investigação imunológica precoce em crianças com infecções de repetição, mesmo diante da raridade da doença, e demonstra que o início oportuno da terapia com IVIG está associado à melhora significativa da qualidade de vida, conforme descrito na literatura. O caso expõe um quadro clínico pouco frequente na prática médica, destacando a raridade da ocorrência em gêmeos dizigóticos, além de reforçar a importância de suspeita clínica e do diagnóstico precoce em crianças com infecções recorrentes, bem como o impacto do tratamento adequado na redução da recorrência de infecções e melhora no prognóstico a longo prazo.

Área: Imunologia Clínica
FARROUPILHA /RS

DOENÇA DE KAWASAKI DESENCADEADA POR PNEUMONIA COMUNITÁRIA POR *STREPTOCOCCUS PYOGENES*: RELATO DE CASO

Roberta Duarte Schirmer[1], Emanuele Alexandre Cardoso[1], Isabele Formolo Debiasi[1], Julia Bacarin dos Santos[1], Juliana Cristina Eloi[1], Kethury Aline Paizante[1], Maria de Lourdes Martins Pereira Jager[1], Nicoly Sachser[1], Pamela Rech Pioner[1], Paôla Barbosa Schmitt Mendonça[1]

1. Universidade FEEVALE.

A Doença de Kawasaki (DK) é uma vasculite aguda, autolimitada que afeta vasos de médio e grande calibre, principalmente os cardíacos, associando-se a febre alta e prolongada. Mais comum em crianças menores de 5 anos, podendo ser desencadeada por diversos fatores, incluindo infecções. Este trabalho relata um caso de DK após pneumonia comunitária complicada. Paciente masculino, 1 ano e 3 meses, encaminhado para internação com quadro de pneumonia, apresentando febre alta (39 ºC) há 3 dias, sendo iniciado Cefuroxima. Exames de imagem mostraram pneumonia necrotizante à esquerda, fístula pleural e moderado derrame pleural exsudativo. Realizou drenagem à esquerda. Líquido pleural positivo para Streptococcus pyogenes. Apresentou evolução arrastada, com febre alta persistente e RX de tórax com aumento da área cardíaca. Realizou ecocardiograma que evidenciou derrame pericárdico, além de ectasia da artéria coronária esquerda. Os exames laboratoriais apresentaram PCR elevado (131,41 mg/L) e Hb 6 g/dL. Paciente evoluiu com eritema acentuado nas regiões inguinal e glútea, associado à descamação palmo-plantar. O diagnóstico foi compatível com DK, com base nos critérios clínicos internacionais. A antibioticoterapia foi escalonada para vancomicina e cefepime. Iniciou com imunoglobulina humana que possibilitou abordagem conservadora do derrame pericárdico. Permaneceu em vigilância ecocardiográfica, evoluindo bem e recebendo alta para seguimento ambulatorial. A patogenia da DK ainda não é totalmente elucidada, no entanto, há evidências que sugerem uma desregulação imunológica em resposta a agentes infecciosos, principalmente em quadros prolongados, como da pneumonia comunitária apresentada nesse caso clínico. É fundamental a investigação ampliada, uma vez que infecções bacterianas podem atuar como gatilho para resposta imunológica. O reconhecimento precoce da DK e a condução adequada são essenciais para reduzir complicações, especialmente o acometimento coronariano, principal fator prognóstico da doença. A detecção dos achados compatíveis com a doença permitiram a abordagem conservadora após o uso da imunoglobulina com desfecho clínico favorável. A ecocardiografia com acompanhamento seriado, permite uma avaliação mais segura na condução do caso. Em infecções de evolução prolongada, deve-se considerar resposta imunomediada, como a DK, e utilizar exames de imagem, especialmente a ecocardiografia, para diagnóstico precoce e manejo adequado.

Área: Imunologia Clínica
NOVO HAMBURGO /RS