

RELATO DE CASO: ATRASO NO DIAGNÓSTICO DE ERRO INATO DA IMUNIDADE COM SEQUELAS GRAVES

NATHALIA A. M. P. VICENTE (HC-UFMG; NATHALFAIX@HOTMAIL.COM); LAIENE BARBOSA RAMOS (HC-UFMG); DANIELLI C. BICHUETTI-SILVA (HC-UFMG); RAQUEL V. FERNANDES (HC-UFMG); LUSMAIA D. C. COSTA (HC-UFMG); VIRGINIA A. F. DE CASTRO (HC-UFMG); TAYNARA M. FERNANDES (HC-UFMG); BÁRBARA PIMENTA NOVAIS (HC-UFMG).

Introdução: Os Erros Inatos da Imunidade (EII) compreendem mais de 400 doenças genéticas definidas e as deficiências predominantemente de anticorpos respondem por aproximadamente 50% delas. Esses defeitos predispõem a infecções respiratórias recorrentes causadas por bactérias extracelulares encapsuladas, e, infecções gastrointestinais (geralmente *Giardia lamblia*) acometem 25 % dos pacientes. Uma forma grave das deficiências de anticorpos, com comprometimento da produção de todas as classes de imunoglobulinas decorrente da falha na maturação da célula B, é denominada Agamaglobulinemia.¹

Relato do caso: D.V.F, 11 anos, masculino, encaminhado ao serviço de Pneumopediatria devido a infecções de repetição do trato respiratório (inúmeras internações, antibioticoterapia de amplo espectro e uso de oxigênio suplementar) desde o primeiro ano de vida e bronquiectasias na tomografia de tórax (TC) – figura 1. Foram aventadas as hipóteses diagnósticas de fibrose cística, discinesia ciliar primária e EII e realizados exames: IgG:351mg/dL; IgA:15mg/dL; IgM:18mg/dL; CD19:1,3%(37/mm³) (Tabela 1).

Discussão: A Agamaglobulinemia é uma imunodeficiência primária grave, cujo diagnóstico e tratamento precoces podem evitar infecções potencialmente fatais e prevenir o desenvolvimento de sequelas. O paciente do caso relatado apresentou infecções repetidas e graves, sem o pior desfecho, porém adquiriu sequelas pulmonares relevantes. As bronquiectasias causadas pelas infecções respiratórias são irreversíveis, provocam acúmulo de secreção e aumentam o risco de pneumonias futuras. O diagnóstico precoce poderia ter evitado que esse paciente se tornasse um pneumopata crônico.

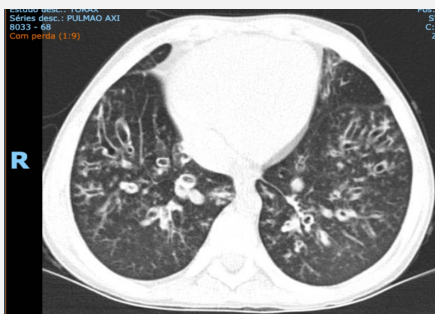


Figura 1: TC de tórax: Espessamento difuso de paredes brônquicas, predominando nos lobos inferiores, compatível com broncopatia inflamatória. Associam-se múltiplas bronquiectasias cilíndricas, predominando nos lobos inferiores, bem como micronódulos centrolobulares e opacidades ramificadas com padrão de árvore em brotamento, sugerindo preenchimento de pequenas vias aéreas, podendo corresponder a processo inflamatório / infeccioso associado.

O principal pilar do tratamento proposto é a reposição de imunoglobulina humana, com objetivo de prevenir o aparecimento de novas pneumonias e de novas sequelas. Porém, o tratamento não surte efeito contra as sequelas já adquiridas.³

Conclusão: Os EII são pouco conhecidos pelos pediatras, levando a um atraso importante no diagnóstico e impacto na sobrevida e morbidade dos pacientes. Apesar de raros, casos como esse devem alertar para a necessidade de disseminação de seu conhecimento.

EXAME	RESULTADO	VALORES DE REFERÊNCIA
IgG	351 mg/ dL	> 739 mg/dL
IgA	15 mg/ dL	> 113 mg/dL
IgM	8 mg/dL	> 65 mg/dL
CD4	23,9% (694/mm ³)	Acima de 618/mm ³
CD8	47,8% (1386/mm ³)	Acima de 390/mm ³
CD19	1,3% (37/mm ³)	Acima de 471/mm ³
NK	7,8% (225/mm ³)	Acima de 217/mm ³
Sorologia para rubéola e sarampo IgG e IgM (paciente vacinado)	Não reagentes	IgG reagente e IgM não reagente em indivíduos vacinados
Teste do suor	Normal	Normal
Anti- HIV 1 e 2	Não reagente	Não reagente
Parasitológico de fezes	Giardia lamblia	Negativo
Espirometria	Distúrbio ventilatório restritivo moderado, com resposta a broncodilatador	Normal

Tabela 1: Exames complementares do paciente.

Referências Bibliográficas:

1. "Diagnosis criteria" do "European Society for Immunodeficiencies". Disponível em: <http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis-criteria>. Acesso em 7 out 2015.
2. Jacob, C. M. A. Agamaglobulinemia. Rev bras. Aler. Imunopatol. Vol.28, n 6, 2005.
3. Araujo, L. L., et. al. Common variable immunodeficiency: case report and literature review. HU Revista, Juiz de Fora, v. 42, n. 1, p. 27-31, jan./jun. 2016