

Imunodeficiências Primárias | Caso Clínico

PD-097 - (21SPP-11429) - SCID, UM DIAGNÓSTICO A NÃO ESQUECER

Ana Rita Fradique¹; Mariana Sebastião¹; Helena Pereira¹; Ana Maia Ferreira²; Sónia Lemos³

1 - Serviço Pediatria Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2 - Serviço Pediatria, Instituto Português Oncologia Porto; 3 - Consulta de Imunodeficiências, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Introdução / Descrição do Caso

Imunodeficiência combinada grave ligada ao X (X-SCID) causada por mutação do gene IL2RG leva ao fenótipo T- B+ NK- e está associada a infeções oportunistas graves, incluindo infeções por vacinas vivas. A terapêutica curativa é o transplante de células hematopoiéticas (TCH).

Sexo masculino, 4 meses, previamente saudável. Inicia vômitos, diarreia e prostração após a vacina contra Rotavírus. Horas depois inicia também dificuldade respiratória com hipoxemia e necessidade de ventilação mecânica. Identificada linfopenia grave (490/uL), ausência de sombra tímica e Pneumocistis jirovecci no LBA. Estudo das populações linfocitárias sugestivo de SCID T- B+ NK-. Estudo genético confirmou mutação do gene IL2RG (c.562C>T p.(Gln188*)). Após recuperação, iniciou febre e rubor palpebral revelando a TC das órbitas destruição do osso zigomático esquerdo e, a biópsia óssea, osteomielite. A TC abdominal revelou múltiplas formações nodulares esplénicas e hepáticas, enquadradas no quadro infeccioso. Alargada antibioterapia e antifúngicos com melhoria clínica, mas sem identificação de agente etiológico. Para realização de TCH, transferido para hospital de referência. Por agravamento dos sinais inflamatórios palpebrais, repetiu TC das órbitas com expansão da lesão e TC torácica com lesões nodulares. Repetiu biópsia óssea - compatível com linfoma de grandes células B. Realizada administração única de rituximab, mantendo terapêutica antibiótica e antifúngica de largo espectro. Aos 7 meses realizou TCH alogénico, que após estabilização clínica, permitiu alta hospitalar mantendo vigilância apertada.

Comentários / Conclusões

A linfopenia num pequeno lactente é um sinal de alerta de imunodeficiência primária. Na ausência de timo deve pensar-se de imediato no diagnóstico de SCID.

Palavras-chave : SCID, Linfopenia, Imunodeficiência