Imunodeficiências Primárias | Casuística / Investigação

EP-146 - (1JDP-9809) - IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL: UM CASO DE DIAGNÓSTICO OPORTUNISTA

<u>Catarina Macedo Francisco</u>¹; Irís Santos Silva¹; Rita S. Oliveira¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Sousa Martins, ULS Guarda

Introdução e Objectivos

As Imunodeficiências primárias são um conjunto de patologias em que existe um defeito de componentes do sistema imunológico, maioritariamente de natureza congénita e hereditária. As deficiências de anticorpos são largamente as de maior prevalência; nestas, incluímos a Imunodeficiência Comum Variável (IDCV), caracterizada por alterações na função das células B com compromisso na produção de anticorpos e, clinicamente, por infeções recorrentes de gravidade variável, o que muitas vezes pode levar ao atraso no diagnóstico.

Resultados

Descrição de caso: Adolescente, sexo masculino, 12 anos de idade, acompanhado em Consulta de Desenvolvimento desde os 8 anos por Dificuldades de aprendizagem, atribuídas a Síndrome de Défice de atenção, melhoradas após instituição de terapêutica com Metilfenidato. Nos antecedentes pessoais apenas a destacar otites de repetição, motivando acompanhamento em Consulta de especialidade e intervenção cirúrgica aos 7 anos. Negados antecedentes familiares de relevo. Da avaliação em Consulta, constatada evolução ponderal linear sobre a curva de percentil 3, pelo que foi solicitada avaliação analítica, revelando um défice de Imunoglobulinas. Neste contexto, foi referenciado a Consulta de Imunodeficiências, confirmando-se o diagnóstico de IDCV. Encontra-se atualmente a efetuar terapêutica de substituição com gamaglobulina endovenosa.

Conclusões

Conclusão: O facto de, em crianças, as infeções do trato respiratório serem frequentes, leva a que possamos minimizá-las como apresentação clínica de uma outra patologia de maior gravidade, como é o caso da IDCV; no entanto, este é um diagnóstico a ter presente, até porque um atraso na sua identificação poderá proporcionar um tratamento mais tardio e, consequentemente, pior prognóstico.

Palavras-chave: Imunodeficiências Primárias; Pediatria