

Desafios diagnósticos da hipogamaglobulinemia associada a hepatoesplenomegalia

KALYNNE RODRIGUES MARQUES¹; ULLY EVELIN MELO¹; IGOR MYCHAEL MELO FERREIRA¹; AMARÍLIS MARINA MILAN²; ANDRÉA PENHA ROCHA³;

¹- Residente de Pediatria do Município de Guarulhos. ² Pediatra formada Programa de Residência Médica em Pediatria do Município de Guarulhos. ³- Preceptor do Programa de Residência Médica em Pediatria do Município de Guarulhos.

Email: pedhmca@gmail.com



Introdução

A hipogamaglobulinemia é definida pela redução dos níveis séricos de imunoglobulinas, afetando a resposta imunológica. Apresenta distribuição bimodal, com manifestações na infância e após os 20 anos. A apresentação clínica em pacientes pediátricos pode variar, sendo a principal manifestação infecções de repetição ou de maior gravidade, com maior frequência de pneumonias, otites, sinusites, ocorrendo aproximadamente cerca de 2,5 vezes mais nestas crianças. As etiologias podem ser primárias (desordens genéticas) ou secundárias (doenças crônicas, infecções, desnutrição ou medicamentos). O diagnóstico é confirmado pela dosagem de IgG, com níveis reduzidos em relação à faixa etária.

Objetivo



Discutir sobre a importância da avaliação imunológica em crianças com infecções recorrentes e alterações hematológicas persistentes, além da importância no diagnóstico precoce e tratamento adequado das patologias apresentadas.



Relato de Caso

Paciente feminina, 7 anos, com hepatoesplenomegalia crônica e histórico de leishmaniose visceral tratada, mas com persistência do quadro clínico e infecções recorrentes. Após internação para investigação, apresentava linfopenia, neutropenia e plaquetopenia. Sorologias foram negativas e exames de imagem confirmaram hepatoesplenomegalia sem alterações do parênquima hepático ou esplênico. Foram descartadas causas reumatológicas, de depósito e infecciosas.

Exames laboratoriais indicaram: hemoglobina 10,4 g/dL, plaquetas 159 mil/mm³, leucócitos 2,62 mil/mm³, globulina sérica 1,4 g/dL, e imunoglobulinas reduzidas (IgG 282 mg/dL, IgM < 5 mg/dL, IgA 26,7 mg/dL). A imunofenotipagem mostrou linfócitos B diminuídos (CD19: 80/mm³, VR: 90–660). O mielograma revelou medula óssea hiper celular, com diseritropoese moderada e dismegacariopoese discreta, sem parasitas ou células metastáticas. Foi indicada esplenectomia para biópsia, mas o procedimento foi adiado devido pneumonia. Após tratamento, a esplenectomia foi realizada, com histopatologia mostrando esplenite granulomatosa sem necrose e linfadenite granulomatosa. Após o procedimento, houve melhora da neutropenia e plaquetopenia. No entanto, a hipogamaglobulinemia persistiu (IgG 288 mg/dL, IgM 4,7 mg/dL, IgA 25,1 mg/dL), confirmando o diagnóstico de hipogamaglobulinemia. Iniciou-se tratamento com imunoglobulina endovenosa, com acompanhamento ambulatorial regular.

Discussões



As imunoglobulinas desempenham papel central na resposta imune humoral, sendo a IgG a principal classe responsável pela defesa contra infecções. A hipogamaglobulinemia frequentemente se manifesta com infecções respiratórias de repetição, citopenias e visceromegalias (hepatoesplenomegalia e linfadenopatias). O diagnóstico baseia-se na redução dos níveis séricos de IgG, frequentemente acompanhada de IgA e IgM diminuídos.

Considerações Finais

O manejo requer um acompanhamento pediátrico e multidisciplinar, com suporte psicológico para minimizar o impacto emocional da condição crônica. A reposição de imunoglobulina intravenosa é o tratamento de escolha, restaurando os níveis de anticorpos e reduzindo a incidência de infecções. A dose inicial é de 400–600 mg/kg a cada 3-4 semanas, ajustada conforme a resposta clínica, buscando melhorar a qualidade de vida e o desenvolvimento geral da criança.

REFERÊNCIAS: 1. GOUDOURIS, Ekaterini Simões et al. II Consenso Brasileiro sobre o uso de imunoglobulina humana em pacientes com imunodeficiências primárias. Einstein (São Paulo), v. 15, n. 1, p. 1-16, 2017. / 2. Piazza-Waggoner C, Adams CD, Cottrell L, Taylor BK, Wilson NW, Hogan MB. Child and caregiver psychosocial functioning in pediatric immunodeficiency disorders. Ann Allergy Asthma Immunol. 2006 Feb;96(2):298-303. doi: 10.1016/S1081-1206(10)61239-2. PMID: 16498851. / 3. Seidel MG, Kindle G, Gathmann B, Quinti I, Buckland M, van Montfrans J, Scheible R, Rusch S, Gasteliger LM, Grimbacher B, Mahlaoui N, Ehl S; ESID Registry Working Party and collaborators. The European Society for Immunodeficiencies (ESID) Registry Working Definitions for the Clinical Diagnosis of Inborn Errors of Immunity. J Allergy Clin Immunol Pract. 2019 Jul-Aug;7(6):1763-1770. doi: 10.1016/j.jaip.2019.02.004. Epub 2019 Feb 15. PMID: 30776527.