

## PE-103 - RELATO DE CASO: NEUROTOXOPLASMOSE COMO DOENÇA OPORTUNISTA EM PRIMODIAGNÓSTICO DE HIV

Helen Luize Hickmann<sup>1</sup>, Treibel Giovanna Villavicencio Cedeno<sup>1</sup>, Gabrielle Garcia Tozzetto<sup>1</sup>, Nicole Bairros Silva<sup>1</sup>, Laura Ivony Lotice Bruni<sup>1</sup>, Maria Graziela Ferreira Duarte<sup>2</sup>, Alana Scariot Zottis<sup>2</sup>, Joao Pedro de Mello Figueiredo<sup>2</sup>, Raissa Queiroz Rezende<sup>1</sup>, Marôla Flores da Cunha Scheeren<sup>1</sup>

1. Hospital da Criança Santo Antônio - Santa Casa de Porto Alegre / UFCSPA, 2. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

**Introdução:** A Toxoplasmose é considerada uma doença oportunista em pacientes com a Síndrome de Imunodeficiência Adquirida (AIDS), com alto índice de morbimortalidade, principalmente quando acomete o Sistema Nervoso Central (SNC). **Relato de caso:** Paciente feminina, 11 anos, baixo peso, início com quadro de sonolência e de vômito. Evoluiu com prostração, ataxia, perda de acuidade visual, alterações motoras em membros superiores e disartria. Após 2 dias, paciente evoluiu com piora da confusão mental e da ataxia, sendo levada para atendimento pela avó. Realizou tomografia de crânio, evidenciando massa em SNC. Transferida para UTI pediátrica do hospital terciário 5 dias após o início dos sintomas, com piora quadro, sonolência e sinais neurológicos focais. Durante a internação, foi realizada ressonância de crânio com lesões sugestivas de Neurotoxoplasmose, confirmada por PCR no líquor (detectado DNA de *Toxoplasma gondii*). Além disso, apresentou sorologias de Toxoplasmose IgG reagente, IgM não reagente e anti-HIV reagente, com posterior resultado de carga viral de 1.290.000 cópias/ml e CD4 de 56 células/mm<sup>3</sup>. Duas semanas após o início do tratamento com sulfametoxazol-trimetoprim endovenoso, paciente apresentou importante melhora clínica e das lesões cerebrais. **Discussão:** A neurotoxoplasmose, nos pacientes com AIDS, ocorre devido à reativação da infecção latente quando linfócitos T CD4+ são inferiores a 200 células/mL. As lesões possuem clínica de massa cerebral: cefaleia, confusão mental, febre, letargia, convulsões, paralisia de nervos cranianos, alterações psicomotoras, hemiparesia ou ataxia. O diagnóstico baseia-se na síndrome clínica, anticorpos para Toxoplasma IgG e exame de imagem compatível. O tratamento de escolha é Trimetoprima e Sulfametoxazol. Corticoides e Anticonvulsivantes são adjuvantes. Profilaxia é indicada em pacientes com HIV e CD4 <100 células/mL. **Conclusão:** A neurotoxoplasmose é a principal infecção do SNC nos pacientes com AIDS, representando cerca de 50-70% desses casos. Contudo, nos últimos anos, com o uso dos antirretrovirais e a profilaxia com trimetoprim-sulfametoxazol, essa frequência tem diminuído. Além disso, o diagnóstico precoce do HIV é essencial para o início do tratamento e para evitar doenças oportunistas.

## PE-104 - SÍNDROME DE MICRODELEÇÃO DE 16P11.2: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E GENOTÍPICA DE UMA SÉRIE DE CASOS

Débora Misturini Bassotto<sup>1</sup>, Laura Matzenbacher<sup>1</sup>, Gabriella Zanin Figuera<sup>1</sup>, Laura Delai<sup>1</sup>, Monique Sartori Broch<sup>1</sup>, Anna Clara Ries Winck<sup>1</sup>, Júlia Vitali<sup>1</sup>, Luiza Ranzi da Costa<sup>1</sup>, Bruna Kliemann<sup>1</sup>, Bibiana Mello de Oliveira<sup>1</sup>

1. Hospital da Criança Santo Antônio - Santa Casa de Porto Alegre / UFCSPA.

**Introdução:** A síndrome de microdeleção 16p11.2 tem sido associada a um maior risco de deficiência intelectual e transtorno psiquiátrico, sendo uma etiologia comum no transtorno do espectro autista (TEA). Na maioria dos casos a apresentação clínica é variável, desde deficiência intelectual com anomalias congênitas, TEA, transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), problemas de linguagem, epilepsia, obesidade, até indivíduos hígdos, sem alterações fenotípicas. **Relato de casos:** *Caso 1:* Paciente masculino, 2a10m, encaminhado por atraso neuropsicomotor, autoagressividade, regressão do desenvolvimento e epilepsia. Ao exame físico, fronte ampla e occipito proeminente e assimétrico, orelhas hiper móveis, palidez cutânea, rafe escrotal média, mamilo acessório, hemangioma em abdome e hipotonia central. Pannel de epilepsias evidenciou deleção patogênica de 531kb da banda 16p11.2. *Caso 2:* Paciente masculino, 2a10m, avaliado devido a TEA, atraso neuropsicomotor, laringomalácia e macrocefalia congênita. Apresentava braquicefalia, macrocefalia, encurtamento do 2º pododáctilo esquerdo, cílios longos, frontal proeminente, dentes espaçados, orelhas com hélices simplificadas, geno varo, tônus reduzido e clinodactilia. CGH array evidenciou microdeleção 16p11.2 de 598 kb, abrangendo 31 genes. *Caso 3:* Paciente feminino, 7a7m, encaminhada devido a atraso neuropsicomotor, com diagnóstico prévio de TDAH. Apresenta fronte estreita, epicanto, hiperpilificação, mãos pequenas, hipoplasia hipotênar, filtro curto, apagamento de sulcos nasolabiais e reflexos reduzidos. Array identificou microdeleção de 604,2 kb na região 16p11.2, segmento que engloba 43 genes. Os achados dos casos relatados são compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de microdeleção de 16p11.2, a testagem dos pais está em andamento. **Discussão:** A Síndrome de microdeleção de 16p11.2 geralmente é causada por variantes de novo, mas pode ser herdada de pais assintomáticos, com penetrância incompleta e expressividade variável. O diagnóstico é clínico e molecular, estabelecido por achados clínicos e pela identificação de microdeleção em heterozigose de > 500 kb na região 16p11.2. Nos casos apresentados, a presença de microdeleção em heterozigose, englobando número de genes variáveis, combinados com manifestações clínicas características, como atraso do desenvolvimento, foram capazes de consolidar o diagnóstico. A investigação precoce é fundamental pois permite terapêutica direcionada, com aconselhamento genético preciso ao paciente e a sua família.