

diagnostic biomarkers in autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia. The search terms “megaloblastic anemia” AND “gastritis” were used. The search was carried out in June 2025 and limited to articles published between 2019 and 2024. Included studies were original or review articles focusing on humans, published in English, and with free full-text access. Exclusion criteria comprised studies focusing exclusively on pediatric populations, animal models, duplicates, and those not directly addressing the association between the conditions studied. **Discussion and conclusion:** Early detection of autoimmune gastritis remains challenging due to the nonspecific nature of initial symptoms and overlap with other nutritional anemias. Incorporating gastric autoantibodies and inflammatory biomarkers such as IL-19 could enhance diagnostic sensitivity and enable earlier intervention. Identifying at-risk individuals, combined with specific laboratory testing, may prevent irreversible neurological outcomes and optimize clinical management. **Conclusion:** Autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia continues to be underdiagnosed in its early stages. The use of immunological and inflammatory biomarkers appears promising for early diagnosis, reducing associated morbidity and improving clinical prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104284>

ID – 2365

IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL - CITOPENIAS AUTOIMUNES E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR: REVISÃO SISTEMÁTICA

A Bernardes Maciel, L Ferreira Alves,
MacielN de Oliveira,
AC Pierote Rodrigues Vaconcelos,
M Prisco de Souza, JV Macedo da Cunha,
V Cavalcante Monici,
L Lourenço da Rocha Matos,
GL de Souza Cordeiro, L Klaus Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A doença imunodeficiência comum variável (ICV) possui apresentações clínicas diversas, dentre elas, citopenias autoimunes. Tais manifestações podem preceder o diagnóstico da ICV, e são um desafio clínico devido à possibilidade de sobreposição a outras doenças autoimunes ou de serem tratadas isoladamente, especialmente na ausência de marcadores laboratoriais específicos para ICV. Nesse cenário, os avanços no diagnóstico molecular têm contribuído para elucidar a etiologia e direcionar o manejo desses pacientes. **Objetivos:** O presente trabalho objetiva identificar os avanços nas técnicas diagnósticas disponíveis para casos de ICV, com complicação de citopenia autoimune, nos últimos anos. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura sobre o tema na base de dados PubMed a partir de janeiro de 2015. Foram utilizados os descritores “Molecular Diagnostic Advances AND CVID”. A busca resultou em 13 artigos. Foram excluídos artigos de opinião, relatos ou séries de casos. Foram incluídos 10 artigos completos que abordaram os avanços do

diagnóstico molecular para imunodeficiência comum variável. **Discussão e conclusão:** A análise revelou que 15%-30% dos pacientes com fenótipo de ICV possuem mutações monogênicas detectáveis por técnicas como sequenciamento do exoma (WES) e sequenciamento de nova geração (NGS). Genes frequentemente envolvidos incluem TNFRSF13B (TACI), NFKB1, PIK3CD, CTLA4, LRBA e BAFF-R, todos ligados à maturação, tolerância e/ou sobrevivência das células B. Casos pediátricos com citopenias autoimunes, colite, enteropatias ou acometimento hepático apresentam maior prevalência dessas mutações. Variantes em NFKB2 e PIK3CD, associam-se a formas graves com envolvimento pulmonar, cutâneo e endócrino. Mutações bialélicas em LRBA e deleções em CTLA4 correlacionam-se a manifestações autoimunes, como artrite juvenil erosiva e citopenias refratárias. Há ainda casos complexos de herança digênica ou modificadora, com interação entre variantes de genes como TACI e TCF3. O WES tem sido eficaz para detectar variantes causadoras em regiões codificantes, enquanto o NGS permite identificar alterações em regiões regulatórias ou não codificantes, embora com aplicação clínica limitada. A reclassificação dos erros inatos da imunidade monogênicos tem sido cada vez mais comum em pacientes com fenótipos compatíveis com ICV, mas com genótipos distintos. O avanço no diagnóstico molecular da ICV tem permitido reclassificar casos considerados idiopáticos. O WES e NGS ampliaram a identificação de mutações funcionais e permitiram o reconhecimento de doenças monogênicas que mimetizam ICV. A correlação entre manifestações clínicas específicas, como citopenias autoimunes, e mutações específicas tem permitido um manejo mais preciso. Contudo, a ausência de variantes claramente patogênicas na maioria dos casos ainda é um desafio, o que reforça a necessidade de maior inclusão de populações diversas nos bancos genéticos, bem como a ampliação do uso de métodos diagnósticos mais sensíveis para a detecção de alterações epigenéticas e variantes de significado incerto. O diagnóstico molecular tem revolucionado a abordagem da ICV, com maior precisão diagnóstica e identificação de variantes. Apesar de desafios técnicos-diagnósticos ainda persistirem, especialmente na interpretação das variantes e na heterogeneidade clínica, as tecnologias para o diagnóstico genômico têm oferecido novas e promissoras perspectivas para redefinir a ICV como sendo parte de um grande espectro de imunodeficiências, com mecanismos diversos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104285>

ID – 2262

INFECÇÃO CRÔNICA PELO VÍRUS EPSTEIN-BARR COM EVOLUÇÃO PARA SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA, MIELOFIBROSE SECUNDÁRIA E ARACNOIDITE: UM RELATO DE CASO DESAFIADOR

JB Gazabón, DH Catelli, MPB Malcon, G de Lima,
ICS Riviera, MR Gewehr, J Martins, JP Portich,
MDA Furlanetto, CC Astigarraga