



## MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E GENÉTICAS DOS ERROS INATOS DA IMUNIDADE EM ADULTOS: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS

JORGE VICTOR NORONHA MEDEIROS; LOUISE ISIDÓRIO CRUZ MACÊDO; CAUÃ PIMENTEL MARTINS FERNANDES; ADRÍCIA VITÓRIA VIANA FERNANDES; SILVIA FERNANDES RIBEIRO DA SILVA

**Introdução:** Os Erros Inatos da Imunidade (EII), anteriormente conhecidos como imunodeficiências primárias, compreendem um grupo de condições hereditárias heterogêneas que afetam a funcionalidade do sistema imunológico. Essas alterações podem se manifestar como deficiências, respostas imunológicas exageradas ou desregulação imunológica. Apesar de mais frequentemente diagnosticados na infância, os EIIs também afetam adultos, nos quais frequentemente há um atraso médio de 16 anos no diagnóstico. **Objetivo:** Revisar as manifestações clínicas e os aspectos genéticos relacionados aos EIIs em adultos, destacando desafios diagnósticos e avanços necessários no manejo dessas condições. **Metodologia:** Foi realizada uma revisão narrativa a partir de artigos disponíveis nas bases SciELO e PubMed, utilizando os descritores "erros da imunidade inata", "autoimunidade" e "deficiência primária". Foram incluídos cinco estudos completos, gratuitos, publicados em inglês nos últimos três anos, selecionados por sua relevância temática e rigor metodológico. **Resultados:** Os EIIs em adultos podem apresentar um amplo espectro de manifestações clínicas, incluindo artrite inflamatória, lesões renais, erupções cutâneas e comprometimento multissistêmico. Cerca de 25% dos pacientes apresentam desregulação imunológica, frequentemente associada a manifestações autoimunes, sendo as doenças reumáticas, como artrite inflamatória, as mais prevalentes. O atraso no diagnóstico em adultos decorre de variantes genéticas hipomórficas que preservam parcialmente a função proteica, resultando em sintomas mais brandos e de início tardio, dificultando o reconhecimento clínico. Estudos genéticos identificaram mutações em genes como *STAT3*, *CTLA-4*, *NFKB1*, *TLR7* e *TLR8* como fatores predisponentes. Disfunções no sistema complemento foram associadas a infecções bacterianas graves e autoimunidade, enquanto alterações no processo de fagocitose aumentam a suscetibilidade a infecções crônicas e inflamação sistêmica. A falta de conscientização entre médicos, associada a barreiras no acesso às tecnologias diagnósticas, contribui significativamente para atrasos no diagnóstico e tratamento. **Conclusão:** Adultos com EIIs enfrentam desafios diagnósticos significativos devido à apresentação clínica heterogênea e à limitada disseminação do conhecimento sobre essas condições nessa faixa etária. O aprofundamento do entendimento das bases genéticas e moleculares, aliado ao desenvolvimento de terapias específicas, é crucial para melhorar o manejo clínico. Além disso, avanços tecnológicos e maior integração interdisciplinar são fundamentais para promover um cuidado mais eficaz e oportuno, beneficiando diretamente a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: **DESREGULAÇÃO IMUNOLÓGICA; DEFICIÊNCIA PRIMÁRIA; AUTOIMUNIDADE**