



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Shwachman-diamond: Relato De Caso Em Uma Criança Brasileira.

Autores: ALVES C (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); SAMPAIO S (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); CONSTANÇA J (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA); CALADO R (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO.)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Shwachman Diamond (SDS) é uma rara doença autossômica recessiva, caracterizada por insuficiência pancreática exócrina, neutropenia intermitente ou persistente e displasia condrometafisária. Outras características clínicas incluem alterações imunológicas, hepáticas, cardíacas e predisposição a leucemia. A anormalidade hematológica mais comum na SDS é a neutropenia. Infecções recorrentes, em particular, otite, sinusite, broncopneumonia, septicemia, osteomielite e infecções cutâneas são comuns. Descrição do caso: Paciente masculino, 6 anos, com suspeita diagnóstica de fibrose cística desde a idade de 1 ano e 3 meses por infecções respiratórias de repetição, diarreia e resposta terapêutica ao uso de enzimas pancreáticas. Três testes do suor negativos. Aos 5 anos, o menor começou a apresentar dores em membros inferiores, frouxidão das articulações, claudicação e quedas frequentes. Encaminhado para nosso serviço de Endocrinologia Pediátrica para investigar raquitismo. Estudo radiológico mostrou condrodysplasia metafisária. Hemogramas mostravam leucócitos totais entre 3.100-3.500, neutrófilos segmentados entre 15-22%, com hemoglobina, hematócrito e plaquetas normais ou baixas. Metabolismo ósseo: cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, 25(OH)Vitamina D, 1,25(OH)Vitamina D, paratormônio e albumina normais. Feita a suspeita de SDS, foi solicitado teste molecular que confirmou o diagnóstico mostrando mutação no exon 2 do gene SBDS : 183-184TA - CT K62X (Stop condon no exon 2) e 258+2T - C. Além dessas, foi encontrada uma alteração na posição 201 de A para G. Comentários: Este relato descreve, pela primeira vez, uma criança brasileira com diagnóstico molecular de SDS. Devemos pensar em SDS em crianças com suspeita de raquitismo ou tratadas para fibrose cística com teste do suor negativo.