



12^o CONGRESSO BRASILEIRO DE ALERGIA E IMUNOLOGIA EM PEDIATRIA

27 A 30 DE ABRIL DE 2012 | FECOMÉRCIO - SÃO PAULO

Trabalhos Científicos

Título: Neutropenia Congênita - Relato De Caso E Revisão De Literatura

Autores: JANAINA RAQUEL ZIZEMER PEREIRA (HRAV - RIO DO SUL); FABIANA DE CÁSSIA BERNIERI (IPEMED); ERIKA JULIANA TESTONI (IPEMED); ADRIANA DE ALMEIDA (IPEMED)

Resumo: Relato de caso de uma criança que teve o diagnóstico de neutropenia congênita grave após vários episódios sépticos. A neutropenia congênita é uma imunodeficiência congênita, e envolve um grupo de distúrbios que tem como neutropenia persistente a principal característica. Ocorre pela falta de maturação dos precursores dos neutrófilos na medula óssea. A neutropenia pode ocasionar infecções piogênicas graves, abscessos cutâneos profundos e lesões orais recorrentes, podendo ocasionar risco de morte e seqüelas permanentes. A maior parte destas doenças é extremamente rara, apresentam herança monogênica que pode ser ligada ao X, dominante ou recessiva. O diagnóstico diferencial é extenso, e envolve biópsia de medula óssea e estudos citogenéticos. A sobrevida destes pacientes melhorou com a terapia com fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF), que reduz a incidência e gravidade de quadros sépticos. Porém ocorre evolução para síndrome mielodisplásica e leucemia mielóide em grande parte dos casos. O tratamento definitivo é o transplante de medula óssea, que deve ser considerado precocemente quando do diagnóstico citogenético. O diagnóstico precoce e tratamento adequado podem incrementar a sobrevida e a qualidade de vida destes pacientes.