



12^o CONGRESSO BRASILEIRO DE ALERGIA E IMUNOLOGIA EM PEDIATRIA

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

Trabalhos Científicos

Título: Disceratose Congênita- Relato De Caso.

Autores:

Resumo: Introdução: A disceratose congênita (DC) é uma doença hereditária rara, caracterizada por hiperpigmentação cutânea reticular, distrofia ungueal e leucoceratose em mucosas. Anormalidades gastrintestinais, geniturinárias, neurológicas, oftalmológicas, pulmonares e malignidade também são descritas. A falência medular é a principal causa de morte precoce. A principal forma de herança é a recessiva ligada ao X, portanto é mais frequente em meninos. Descrição do caso: L.S.F., 3 anos, branco, iniciou com 1 ano e 4 meses de idade com quadros de pneumonias após aplicação de vacinas de rotina, sendo necessário internação e antibioticoterapia. Durante as internações foi identificada pancitopenia em hemogramas, realizado transfusão de concentrado de hemácias e encaminhado ao especialista. Mielograma mostrou aplasia. Ao exame físico apresenta palidez, leucoplasia, hematomas difusos, hiperpigmentação cutânea em pavilhão auditivo e distrofia ungueal. Exames: CD4, CD16 e CD 19 foram menores que o percentil 10; biópsia de medula óssea: anemia aplástica; tomografia de crânio: hipoplasia cerebelar; dosagem de anticorpos anti-pneumococo pós-vacina conjugada 13: sem resposta protetora. Atualmente paciente faz reposição de imunoglobulina endovenosa mensalmente, recebe concentrado de hemáceas quinzenalmente e aguarda o transplante de medula óssea (TMO). Comentários: O tratamento curativo para a DC é o TMO. Atualmente ainda há uma elevada mortalidade associada ao TMO na DC, principalmente com uso de terapia mieloablativa. É fundamental o diagnóstico precoce desta patologia, para programação do TMO e adequado tratamento das complicações onco-hematológicas e infecciosas.