



Trabalhos Científicos

Título:

Autores: FERNANDA ALEIXO TEIXEIRA (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); KAILA BARROSO DE ANDRADE MEDEIROS (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); CLARA DE LIMA SANTIS (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); ISABELA MINA (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); LUCIANA RODRIGUES ROBERTI (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); JORGETE MARIA E SILVA (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); ULISSIS DE PÁDUA (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); MARIA RIBEIRO RODERO (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO); PÁRSIO ROXO JÚNIOR (HC FMRP USP RIBEIRÃO DO PRETO)

Resumo: Introdução: A Doença granulomatosa crônica (DGC) é uma doença rara decorrente de alteração no complexo enzimático NADPH oxidase, o que implica em defeito na produção de intermediários reativos de oxigênio, importantes na destruição de microrganismos fagocitados. Clinicamente, a DGC se caracteriza por infecções bacterianas e fúngicas graves e recorrentes, de início precoce (em geral, no primeiro ano de vida). Pode ser determinada por herança ligada ao cromossomo X ou autossômica recessiva. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 15 anos. Nos últimos sete meses iniciou com pneumonias recorrentes (três), sendo que a última foi complicada com derrame pleural. Evoluiu com febre, adinamia, emagrecimento e hepatoesplenomegalia. Realizado diagnóstico de tuberculose pleural e pulmonar e iniciado esquema RIPE, com boa evolução. Antecedentes pessoais: estomatites de repetição. Antecedentes familiares: irmã portadora de DGC. Investigação imunológica: teste do NBT = 0,97 µM formazam (controle = 9,56 µM). Investigação genética evidenciou mutação no gene NCF1 que codifica a proteína p47phox do sistema NADPH oxidase. A mesma mutação encontrada na irmã. Comentários: O caso descrito revela a importância de se atentar para os sinais de alerta para imunodeficiência primária, visto que a apresentação clínica pode ser bastante heterogênea. Neste caso, por exemplo, o paciente iniciou o quadro tardiamente, sendo que a única manifestação prévia eram estomatites de repetição.