



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Pnp E A Relevância Do ácido úrico No Ambulatório De Imunologia: Relato De Caso

Autores: SUELEN VIEIRA RIBEIRO (HOSPITAL DE BASE DO DISTRITO FEDERAL); FABÍOLA SCANCETTI TAVARES (AMBULATÓRIO DE IMUNOLOGIA INFANTIL DO HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA); BEATRIZ TAVARES COSTA CARVALHO (DISCIPLINA DE ALERGIA, IMUNOLOGIA CLÍNICA E REUMATOLOGIA - DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA - EPM-UNIFESP); MICHAEL STEVEN HERSHFIELD (DEPARTMENT OF MEDICINE, DUKEUNIVERSITYMEDICALCENTER, DURHAM, NORTH CAROLINA, USA); MARILIA KANEGAE (LABORATÓRIO DE IMUNOLOGIA HUMANA - INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOMÉDICAS - UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); ANTONIO CONDINO NETO (LABORATÓRIO DE IMUNOLOGIA HUMANA - INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOMÉDICAS - UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); CLÁUDIA FRANÇA CAVALCANTE VALENTE (AMBULATÓRIO DE IMUNOLOGIA INFANTIL DO HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA); ANTONIO CARLOS TANAJURA DE MACEDO (AMBULATÓRIO DE IMUNOLOGIA INFANTIL DO HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA); LUCIANA LOPES ALBUQUERQUE (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO DE BOA VISTA)

Resumo: Introdução: A deficiência de purina nucleosídeo fosforilase (PNP) é uma imunodeficiência combinada autossômica recessiva rara com menos de 70 casos descritos, desde 1975. É causada pela mutação no gene que codifica a PNP, enzima envolvida no metabolismo das purinas, cuja atividade anormal resulta no acúmulo de deoxiguanosina trifosfato (dGTP), tóxica para as células T e neurônios. Clinicamente apresenta-se com infecções recorrentes, atraso do crescimento, distúrbios neurológicos e maior tendência a malignidade e doenças auto-imunes. O único tratamento curativo para a deficiência PNP é o transplante de células-tronco hematopoiéticas ou do cordão umbilical. Descrição do caso: Masculino, 3 anos e 10 meses, com infecções repetidas desde o primeiro ano de vida, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e marcha atáxica. Exames revelaram linfopenia acentuada com contagem de linfócitos T e B abaixo do normal, IgM < P3, ausência da síntese ativa de anticorpos ao pneumococo e ácido úrico < 1, além de TRECs e KRECs abaixo do normal e atividade da PNP diminuída. Comentários: Em pacientes com história de infecções repetidas, sintomas neurológicos e linfopenia é imprescindível a avaliação dos níveis séricos de ácido úrico, pois, se diminuídos, confirmam o diagnóstico de deficiência de PNP, que é reforçado com a avaliação dos TRECs e KRECs e da atividade da enzima PNP. Trata-se de uma doença rara e grave, com possibilidade de cura desde que haja o reconhecimento precoce dos sinais, sintomas e das alterações laboratoriais que confirmem a deficiência dessa enzima.