



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Kostmann

Autores: SANDRA LOPES DE SANTANA SILVA (SERVIÇO DE ALERGIA E IMUNOLOGIA HOSPITAL E MATERNIDADE THEREZINHA DE JESUS-SUPREMA), LUCIANA SOARES AMARAL, PAULA WANDERLEY LEVA MARTIN, ROBERTO MAGALHÃES DE SOUZA LIMA, AMANDA PINHEIRO MAGALHÃES DE SOUZA LIMA, NICOLE PINHEIRO MAGALHÃES DE SOUZA LIMA

Resumo: INTRODUÇÃO Síndrome de Kostmann é uma Imunodeficiência Primária, rara, que ocorre por diferentes heranças genéticas, com mutações do gene que codifica a enzima elastase neutrofílica (ELA2). Caracteriza-se por início precoce de neutropenia grave, geralmente abaixo de 1.000 neutrófilos/mm³. Contagem das demais células normais. Provoca infecções bacterianas graves e morte do paciente com menos de 3 anos de idade. DESCRIÇÃO Pré-escolar JCS, 4 anos, feminino. Hospitalizada com 1 ano e 8 meses. Quadro febril com tosse, coriza, letargia e recusa alimentar. Hemograma com neutropenia, séries vermelha e plaquetária normais. Diagnósticos: neutropenia a esclarecer e infecções de repetição. Aos 2 anos e 9 meses novamente hospitalizada por otite média aguda. Evoluiu com mastoidite e resistência ao tratamento. Recebeu meropenem para Pseudomonas. Usou Granulokine® com boa resposta. Mielograma com série granulocítica exibindo parada na maturação do nível dos mielócitos e metamielócitos. Biópsia de medula óssea discretamente hiper celular. Cariótipo de medula óssea com bandeamento G com cariótipo feminino normal. Não realizado exame elastase neutrofílica (ELA 2) por falta de recurso financeiro. Prescrito Granulokine contínuo com boa resposta clínica e laboratorial. Sem indicação de transplante de medula óssea até o momento. DISCUSSÃO O comportamento clínico da doença e os resultados de exames que diferem de outras neutropenias congênitas sugerem o diagnóstico da Síndrome. Terapêutica com fatores estimulantes de granulopoiese (G-CSF) e antibióticos diminuíram a morbidade e mortalidade pela doença. O tratamento definitivo é o transplante de medula óssea.