Trabalhos Científicos

Título: Hipogamaglobulinemia Em Paciente Com Acondroplasia: Um Relato De Caso

Autores: A acondroplasia, forma mais comum de nanismo, é uma doença causada por uma mutação no gene FGFR3 e resulta em uma baixa estatura, pois afeta o crescimento ósseo. O erro inato da imunidade (EII) refere-se a uma série de deficiências congênitas que afetam o desenvolvimento do sistema imune, no qual destaca-se a hipogamaglobulinemia. A relação entre esses distúrbios pode estar associada à proteína FGFR3, que é mutada na acondroplasia e também é encontrada em linfócitos T e B, possivelmente afetando o sistema imunológico de forma negativa.Paciente do sexo masculino, 12 meses, portador de acondroplasia com mutação do gene FGFR3, apresenta desde os 3 meses de idades, quadros de sibilância e dispneia, desencadeada muitas vezes por quadros de IVAS, com várias internações, sendo que aos 8 meses apresentou quadro de pneumonia com parada cardiorrespiratória. Antecedentes familiares: filho único, pais não cosanguíneos saudáveis. Boas condições de higiene. Não institucionalizado. Imunização completa e sem intercorrências. Alimentação adequada. Encaminhado ao ambulatório de imunologia pediátrica para avaliação. Ao exame físico: BEG, dispneico, baixa estatura e diminuição do diâmetro antero-posterior do tórax com MV + com sibilos difusos. Aos exames laboratoriais: neutrófilos: 4971 cel/mm³, linfócitos : 2102 cel/mm³, anti-HIV negativo, imunoglobulinas séricas IGG: 510 mg/dL (

Resumo: NICOLE GARCIA DOS SANTOS GÓES (CESUPA), IRMA CECILIA DOUGLAS PAES BARRETO (CESUPA), ISABEL DOUGLAS PAES BARRETO (CESUPA), IZABELA CARNEIRO DE QUEIROZ (CESUPA), LAÍS MILÉO GOMES SA (CESUPA), LUMA DE MELO MEDEIROS (CESUPA)