



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
ALERGIA e
IMUNOLOGIA
PEDIÁTRICA
26 a 28 DE MARÇO DE 2018 São Paulo - SP

26 a 28
DE MARÇO

Centro de Convenções Frei Caneca
R. Frei Caneca, 569 - Consolação, São Paulo



Trabalhos Científicos

Título: Doença Granulomatosa Crônica: Um Relato De Caso

Autores: LARISSA MACHADO CARVALHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), ANGÉLICA FONSECA NORIEGA (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), GIOVANNA MAFUZ PENTEADO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ), ANDRÉ LUIZ FAGUNDES AVILA DOS SANTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ), JULIANA GONÇALVES PRIMON (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), THALITA GONÇALVES PICCIANI (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), GABRIELA SPESSATTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), MAITÊ MILAGRES SAAB (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), GUILHERME DA SILVA MARTINS (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), DEBORA CARLA CHONG E SILVA (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), LAURA MARIA LACERDA ARAÚJO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), HERBERTO JOSÉ CHONG NETO (HOSPITAL DE CLÍNICAS UFPR), LUIZA DE MATTOS (INSTITUTO DE PESQUISA PELÉ PEQUENO PRÍNCIPE), LAIRE SCHIDLOWSKI (INSTITUTO DE PESQUISA PELÉ PEQUENO PRÍNCIPE), CAROLINA PRANDO (INSTITUTO DE PESQUISA PELÉ PEQUENO PRÍNCIPE)

Resumo: A doença granulomatosa crônica (DGC) é um erro inato da imunidade (EII) causado por alterações genéticas que levam a defeitos no sistema enzimático NADPH oxidase, afetando o funcionamento dos fagócitos, e resultando, conseqüentemente, em maior dificuldade para a eliminação de patógenos com em infecções de repetição que podem surgir desde as primeiras semanas de vida."LHTS, 4 anos, nascido a termo, parto cesáreo, APGAR 9/9. Nas primeiras semanas de vida apresentou febre e manchas no corpo, exames laboratoriais normais e raio-x de tórax evidenciaram pneumonia. O quadro apresentou piora, necessitando de internamento por 2 meses, 40 dias em unidade de terapia intensiva. Realizou exames: tomografia mostrou a presença de múltiplos nódulos com atenuação de partes de tecidos moles, sugerindo neoplasia; biópsia pulmonar revelou a presença de aspergilose; exames de controle mantiveram consolidações e nodulações esparsas bilateralmente, motivando o uso de voriconazol cronicamente. Aos 4 e 6 meses de vida, apresentou episódios de abscesso cervical, com necessidade de antibioticoterapia e drenagem no segundo episódio. Aos 3 anos retornou ao hospital com quadro de febre e tosse, sendo hospitalizado e tratado com ampicilina, vancomicina e cefepime. Devido à suspeita de imunodeficiência, realizou investigação com dosagem de complemento, sendo C3 de 114 e C4 de 21,4 , IgG de 917 (>p97), IgA 19 (p50-75), IgM e IGM 77 (>p97). Na investigação também foi realizada imunofenotipagem, com CD4 1912 (p10-p90) CD8 1275 (p10-p90) CD3 3236 (p10-p90) CD45 5877 (p10-p90) e ralação CD4/CD8 1,5. No sequenciamento de exoma foi encontrada uma variante classificada como provavelmente patogênica no gene CYBB (CYBB:NM_000397:c.1499A>T:p.D500V). ""Na DGC, as infecções mais comuns são as que acometem a pele e os tratos gastrointestinal e respiratório; abscessos cervicais com patógenos catalase positivo são característicos, assim como a doença pulmonar invasiva. O teste genético permite a identificação da mutação específica, sendo mais comum a ligada ao cromossomo X, porém também podendo se apresentar como doença recessiva. O diagnóstico de DGC é complexo, visto que os exames de rotina na investigação de imunodeficiência não são específicos, e há dificuldade de acesso a exames funcionais, como o DHR - o que levou à necessidade de recorrer ao sequenciamento de exoma em razão do quadro clínico sugestivo de alteração em imunidade inata. "Apesar de rara, a DGC deve ser investigada em pacientes com infecções bacterianas e fúngicas recorrentes, especialmente em crianças. O diagnóstico correto e precoce permite instituir medidas específicas de controle de infecção, como uso de sulfametoxazol-trimetoprima e itraconazol, a fim de reduzir o risco de infecções recorrentes e graves pelos patógenos usuais da DGC e promover melhora na qualidade de vida, além da possibilidade de cura através do transplante de células tronco hematopoiéticas.