

Trabalhos Científicos

Título: Transplante De Medula Óssea Como Tentativa De Tratamento Da Doença Granulomatosa Crônica Em Paciente Com Infecção Fúngica Refratária: Relato De Caso

Autores: ANGELICA FONSECA NORIEGA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), GABRIELA SACUNO BONILHA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), THALITA GONCALVES PICCIANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), JULIANA GONCALVES PRIMON (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), LARISSA MACHADO CARVALHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), LAURA MARIA LACERDA ARAUJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), DÉBORA CARLA CHONG E SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), NELSON AUGUSTO ROSARIO FILHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), ANTONIO CONDINO NETO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS USP SP), GISELE LOTH (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR), HERBERTO JOSE CHONG NETO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPR)

Resumo: A doença granulomatosa crônica (DGC) é uma condição genética rara decorrente de mutações que comprometem a função da NADPH oxidase nos fagócitos, aumentando a suscetibilidade a infecções fúngicas e bacterianas graves, resultando em infecções recorrentes. "Menina de 6 anos, com febre persistente e abscessos recorrentes. Exames iniciais de imagem evidenciaram coleção na região lombar direita e abscessos em iliopsoas, com alterações ósseas em corpos vertebrais. Após a transferência para hospital terciário realizada drenagem e biópsia dos abscessos, e iniciado tratamento empírico para tuberculose. A paciente foi então transferida para um centro especializado, onde foi mantida em tratamento com teicoplanina e RIP e iniciada profilaxia com sulfametoxazol + trimetoprima. A cultura do abscesso abdominal revelou *Aspergillus fumigatus* e *Pseudomonas aeruginosa*, levando à suspensão dos tratamentos anteriores e ao início de voriconazol, prednisolona e meropenem. Procedimentos adicionais incluíram múltiplas punções guiadas por ultrassom para aspiração de material purulento e alívio de dor. Exame de Dihidrorodamina (DHR) não apresentou burst oxidativo para neutrófilos após estímulo PMA (phorbol myristate acetate) (sem estímulo 33.3, após estímulo 54.1; NOI controle: 205,0 / NOI paciente: 1,6), confirmando o diagnóstico. Após isavuconazol obteve controle clínico adequado e foi realizado primeiro transplante de medula óssea (TMO) com doador aparentado haploidentico. Um mês após primeiro TMO apresentava STR: 81%, 2 meses e meio após de 42%, e 3 meses após de 0%, caracterizando falha secundária. Dessa forma, considerando condições clínicas, realizado novo TMO com o mesmo doador, que apresentou falha primária. Durante todo o período manteve tratamento com profilaxias, isavuconazol. Ao longo da evolução apresentou reativação de citomegalovírus, início de manifestações gastrointestinais, e plaquetopenia persistente e refrataria. Em exoma Illumina, realizado com sangue periférico, pelo software SOPHIA DDM, foi identificada uma variante no gene NCF1, em heterozigose do tipo frameshift, provavelmente patogênica, e outra variante no gene NCF2, em homozigose em região doadora de splicing, evidenciada como herança autossômica recessiva, e de significância incerta. "O diagnóstico precoce e o manejo adequado com profilaxias são fundamentais para o controle da doença. O TMO na DGC não apresenta critérios padronizados bem estabelecidos."No entanto, nesse caso, a gravidade do quadro e a ausência de resposta às medidas tornaram esse tratamento o mais adequado.