



Trabalhos Científicos

Título: Osteopetrose E Síndrome Da Aderência Leucocítica Deficitária (Lad) Tipo Iii: Relato De Caso

Autores: TARCIANA MENDONÇA DE SOUZA ALMEIDA (IMIP); PAULA TEIXEIRA LYRA (IMIP); ANA CARLA MOURA (IMIP); ISABELLA ARAÚJO DE ALMEIDA (); MANOEL CARDOSO COSTA JÚNIOR ()

Resumo: Introdução: A osteopetrose é uma doença óssea hereditária causada por redução da atividade dos osteoclastos, em crianças se apresenta na forma maligna. Raramente associada a LAD-III, imunodeficiência primária com infecções recorrentes e sangramentos. Descrição: Lactente com 2 meses de idade, filha de pais consanguíneos, com antecedentes de sepse neonatal e broncopneumonia. Admitida com quadro de dispneia, palidez cutânea, obstrução nasal e hepatoesplenomegalia. Hemograma evidenciando bicitopenia, leucocitose e desvio à esquerda. Radiografia de ossos longos mostrava esclerose óssea difusa e obliteração do canal medular dos ossos longos, alterações compatíveis com osteopetrose. Evoluiu com necessidade de internamentos posteriores por infecção e sangramento, apresentando leucocitose persistente, inclusive nos períodos de estabilidade clínica sem quadro infeccioso. Tomografia computadorizada de seios da face evidenciou estenose de coanas nasais secundária à deposição óssea, característica da doença. À fundoscopia óptica, apresentava atrofia óptica bilateral. Aos 7 meses, no 47º dia do último internamento hospitalar evoluiu para choque séptico com desfecho fatal. Discussão: A osteopetrose maligna infantil se manifesta nos primeiros meses de vida e é uma condição potencialmente fatal. As principais alterações clínicas ocorrem por acúmulo de material osteóide em forâmens e medula óssea. Laboratorialmente é evidenciado pancitopenia. A LAD III é uma rara imunodeficiência primária causada por mutação nas integrinas, com consequente defeito da adesão leucocitária (levando à leucocitose persistente) e trombastenia, resultando em susceptibilidade aumentada à infecções e sangramentos. No presente relato, a persistência de leucocitose e história clínica de múltiplas infecções, levou à suspeita da associação com a LAD-III, descrita em raros casos. Conclusão: importante o papel do pediatra no diagnóstico diferencial entre situações benignas e malignas da infância, assim como o conhecimento sobre a possibilidade da associação entre osteopetrose e uma rara imunodeficiência específica.