



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Kostmann: Relato De Caso

Autores: LARISSA ROCHA CAVALCANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); LARA MESQUITA PINTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); ALICE DA SILVA MEDEIROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); PATRÍCIA COSTA AZEVEDO ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); RAQUEL PONTE LISBOA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); RAFAELLA MOUSINHO DE SÁ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); RAISSA MARQUES CAVALCANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); JORDANA DE AGUIAR MOTA XIMENES (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA); LÍVIA KAROLINE GUIMARÃES DE ALMEIDA (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA); MARIANI HERCULANO DA SILVA LIMA GIFONI (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA); CAMILLI MOURA ARAGÃO (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA); MABELLE MESQUITA DE CARVALHO (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA); NARA OHANA BESERRA RODRIGUES (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA); DANIEL WILLIAN LUSTOSA DE SOUSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Kostmann é uma doença rara, geneticamente heterogênea, transmitida de forma autossômica dominante (forma mais comum) ou recessiva (forma clássica), recessiva ligada ao X ou esporádica, cuja incidência é 1-2/1.000. 000 indivíduos. Manifesta-se como neutropenia crônica grave (neutrófilos < 500/ mm³) nos primeiros meses de vida, associada a infecções bacterianas recorrentes. Todas as formas têm evolução clínica semelhante, iniciando com infecções de vias aéreas superiores, aftas orais ou abscessos cutâneos. O prognóstico depende da resposta ao fator estimulador de colônias de granulócitos (G- CSF). Descrição do caso: LGTS, 4 meses, iniciou aos 5 dias de vida quadro de otite média aguda, sendo internado em hospital secundário por 14 dias para antibioticoterapia. Apresentou outros episódios de otite média, tratados ambulatorialmente. Aos 5 meses, apresentou lesões nodulares eritematosas em região cervical à esquerda e inguinal bilateral, sendo prescrito Cefalexina. Porém, as lesões evoluíram para abscessos, necessitando de internamento em hospital terciário para investigação diagnóstica. Hemograma evidenciou neutropenia severa (92-137 neutrófilos) e mielograma mostrou hipoplasia granulocítica e eritróide com parada de maturação em mielócitos e metamielócitos e consequente ausência de neutrófilos maduros; achados compatíveis com Síndrome de Kostmann. Iniciado Filgrastima (G- CSF), com aumento discreto do número de neutrófilos. A criança evoluiu com melhora importante das lesões, recebendo alta hospitalar com Filgrastima. Aos 9 meses, apresentou quadro de sepse grave, evoluindo para óbito. Discussão: Levantada suspeita de Síndrome de Kostmann devido às infecções bacterianas recorrentes, associadas à neutropenia severa e persistente, confirmada pelo mielograma. A criança não respondeu satisfatoriamente ao fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF), tendo prognóstico reservado. O transplante de células tronco-hematopoiéticas seria uma alternativa nesse caso. Conclusão: O diagnóstico precoce dessa doença rara e potencialmente fatal evita infecções de repetição (principal causa de óbito), sendo necessário início de antibioticoterapia em neutropênicos febris para evitar desfecho desfavorável.