39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Schwachmann-Diamond – Um Relato De Caso

Autores: KAROL KEVIN DORA (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), THIANA DE OLIVEIRA KAÉ (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), RAQUEL BORGES PINTO (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), BEATRIZ JOHN DOS SANTOS (HOSPITAL NOSSA SENHORA CONCEIÇÃO), ANA REGINA LIMA RAMOS (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), OSVALDO ARTIGALÁS (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), REGINA WATANABE DI GESU (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), MARCIA ANDREA SCHNEIDER (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO)

Resumo: Introdução:A Síndrome de Schwachmann-Diamond(SDS) é uma doença hereditária rara, caracterizada por insuficiência pancreática exócrina e insuficiência da medula óssea, associadas a anormalidades de desenvolvimento neurológico e esqueléticas. Critérios baseados em diretrizes: neutropenia (1500 células/uL, em 2 medidas em 2 meses), disfunção pancreática com níveis reduzidos das enzimas. Descrição do Caso: Menina,nasceu com 2.470g, 37 semanas, com fissura labial esquerda incompleta, fissura palatina e cardiopatia congênita (persistência do canal arterial).Com 1 ano 7 meses, apresentava esteatorreia, baixo peso (p -2), estatura (p-3), quando iniciou investigação de neutropenia. Exames iniciais com níveis elevados de transaminases (TGO 110U/L e TGP: 61U/L), lipase 9 U/L, amilase 21U/L. Hemograma: leucócitos 7489u/L, linfócitos 5101u/L, monocitos 1489u/L, neutrófilos 718u/L. Elastase fecal elevada. Imunoglobulinas séricas, anti-HIV, anticorpo antitransaminase IgA e eletrólitos no suor normais.Eletroforese da hemoglobina: hemoglobina variante 3,4/provável Hb fetal (VR 2,8). Cariótipo normal. Ecografia abdominal: pâncreas com avaliação limitada por interposição de gases intestinais. Tomografia de abdome: pâncreas com infiltração gordurosa difusa. Biópsia de medula óssea que evidenciou hipocelularidade, as custas da série granulocítica. RX arcos costais: hipoplasia do sexto arco costal esquerdo, 11 pares de arcos costais , escoliose toracolombar, vértebra lombo-sacra com megapófise transversa.RX de idade óssea com atraso importante. Foram descartadas causas de hepatities virais e auto-imunes assim como distúrbios endocrinológicos.A presença de citopenia (neutropenia) e disfunção pancreática endócrina preenche os critérios clinicos para SDS. A análise genética foi solicitada.O diagnóstico é confirmado pela presença de mutações no gene SDBS, embora possam estar ausentes em cerca de 10. Discussão e conclusão:Apesar de se tratar de uma entidade clínica rara, a SDSé considerada uma das síndromes herdadas mais comuns de deficiência da medula óssea. As anormalidades das enzimas hepáticas costumam ser transitórias. Diante da presença de citopenias e infiltração gordurosa do pâncreas, SDS deve ser considerada.