



## Trabalhos Científicos

**Título:** Neutropenia Congênita Grave: Relato De Caso

**Autores:** MARIANA CASSOL (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), ARNALDO CARLOS PORTO NETO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PÂMILLY BRUNA DE ARAUJO BARZZOTTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MARIANA FROZZA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), LUIZA SALVADOR SCHMID (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), DIONEIA TATSCH BONATTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MAYARA SKONIECZNY OST (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), NATALIA RODIGHERO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO)

**Resumo:** Introdução: Neutropenia congênita é uma desordem rara, com herança autossômica recessiva, que geralmente se manifesta com infecções bacterianas recorrentes desde os primeiros meses de vida em decorrência da diminuição na contagem de neutrófilos. Descrição: Paciente sexo feminino, 10 anos, com histórico de amigdalites de repetição desde o primeiro ano de vida, internação por sepse com 1 ano e 9 meses, provavelmente por abscesso periamigdaliano. Apresentou inúmeras furunculoses pelo corpo com drenagem espontânea, sempre acompanhada de febre, com abscessos principalmente em região vaginal e perianal. Portadora de periodontite crônica, além de gengivites e aftas também frequentes. Exames laboratoriais com leucopenia e neutropenia severa, entre 32 e 36 neutrófilos. Submetida a medulograma. Diagnosticada com síndrome de Kostmann. Realizou tratamento com Granulokine subcutânea. Discussão: A neutropenia congênita grave é uma alteração multigênica. A maioria dos casos é representada pela forma autossômica dominante, seguida pela forma clássica, autossômica recessiva, denominada Síndrome de Kostmann. Manifesta-se com abscessos cutâneos, aftas orais, infecções de vias aéreas e diarreia de forma recorrente nos primeiros meses de vida. A suspeita diagnóstica é baseada em leucogramas de repetição que demonstram contagem de neutrófilos inferior a  $0,5 \times 10^9/L$ , associada à história de infecções bacterianas recorrentes. A confirmação é feita pelo aspirado de medula óssea, com ausência de neutrófilos maduros e interrupção da maturação. O tratamento abrange o uso de fator estimulador de colônias de granulócitos que é capaz de elevar a contagem de neutrófilos em 80 dos casos, aumentando a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes. Nos casos refratários, a única opção é o transplante de medula óssea. Conclusão: O presente caso alerta para um diagnóstico diferencial raro frente a crianças com quadro de infecções de repetição, principalmente patologias da cavidade oral e pele. A suspensão clínica e o início precoce do tratamento melhora a qualidade de vida dos pacientes.