



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Disceratose Congênita Na Investigação De Paciente Com Desnutrição Grave: Relato De Caso

Autores: MARIANA SOUZA DE ARAÚJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), GEORGIA LIMA DE PAULA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), MARIA DAS GRAÇAS MOURA LINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE)

Resumo: A disceratose congênita (DC) é uma doença hereditária rara que resulta de telômeros germinativos muito encurtados. Se caracterizada pela tríade de pigmentação anormal da pele, distrofia ungueal e leucoplasia oral. As manifestações clínicas podem ser multissistêmicas e as complicações graves envolvem falência medular e predisposição ao câncer. A principal causa de mortalidade é a imunodeficiência, que pode cursar com infecções fatais. O diagnóstico pode ser feito através de testes genéticos e análise do comprimento dos telômeros. O tratamento é paliativo e, em casos de falência medular, pode ser avaliado o transplante de medula óssea (TMO). Paciente, 4 anos de idade, sexo masculino, iniciou acompanhamento no ambulatório de gastropediatria por diarreia crônica e baixo ganho ponderoestatural desde os 2 anos. Na admissão da enfermaria, apresentava peso e altura ambos abaixo do escore Z -3, quadro de febre intermitente, além de lesões esbranquiçadas em língua, distrofia ungueal e alterações pigmentares na pele. Durante a investigação de desnutrição secundária, observou-se pancitopenia, aumento de calprotectina e ceruloplasmina, além de sorologia para CMV com IgM negativo e IgG positivo. Foi solicitado PCR urinário com achado de 1.070.000 cópias e aventada suspeita de erro inato da imunidade. Foi iniciado tratamento com ganciclovir por 21 dias com boa resposta inicialmente. Endoscopia e colonoscopia realizadas antes do tratamento para CMV apresentavam atrofia glandular, apoptose e ausência de inclusões citomegálicas. Mielograma com achado de hipocelularidade, sem evidência de doença linfoproliferativa. Análise de comprimento do telômero com resultado de curto para a idade. Paciente evoluiu com reinfecção pelo CMV e falência medular, necessitando de transfusões de hemácias e plaquetas frequentemente. Após 6 meses, faleceu por choque séptico refratário pelo CMV. A DC é uma síndrome com instabilidade cromossômica, que cursa com degradação genética e apoptose celular. As principais manifestações gastrointestinais são estenose esofágica, enteropatias e doenças hepáticas. Embora houvesse apresentação da tríade clássica da DC, o início precoce junto ao quadro gastrointestinal grave com apoptose celular no TGI que evoluiu com desnutrição secundária. A disceratose congênita é uma telomeropatia que pode dar origem a diversas alterações genéticas, justificando as manifestações multissistêmicas e a idade de início variável. O tratamento é limitado, as transfusões são medidas paliativas e, na evolução de falência medular, torna-se possível o TMO. O aconselhamento familiar pode ser baseado no diagnóstico e exames genéticos e deve ser feito em momento oportuno.