

Trabalhos Científicos

Título: Pioderma Gangrenoso Crônico Em Adolescente Com Neutropenia Congênita Grave Tipo 3: Relato De Caso

Autores: DÉBORAH BRAGA COSTA (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS), MARILENE DE FÁTIMA REIS RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS), BEATRIZ MORAIS COSTA (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS), MARIA JÚLIA FONSECA LIMA LEITE (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS), RAISSA RIBEIRO DE QUEIROZ CHAVES (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS), EVEN KALINE VARELLA JARDIM MUNIZ (HOSPITAL INFANTIL DR. JUVÊNCIO MATTOS)

Resumo: A neutropenia congênita grave tipo 3 (SCN3) é uma síndrome autossômica recessiva relacionada a mutações no gene HAX1, caracterizada por neutropenia persistente desde o período neonatal e comumente associada a infecções bacterianas recorrentes. O pioderma gangrenoso (PG), reconhecido como uma dermatose neutrofílica rara, costuma estar vinculado a doenças sistêmicas e manifesta-se por úlceras cutâneas profundas. Este relato descreve a apresentação clínica de um adolescente com PG e SCN3, destacando a importância do diagnóstico precoce e da investigação de imunodeficiências primárias em casos dermatológicos atípicos. Descrição do caso: Adolescente do sexo masculino, 13 anos, com antecedentes de anóxia neonatal, atraso cognitivo leve, epilepsia controlada e histórico de furunculose recidivante, associado à cicatrização deficiente. Em 2021, apresentou lesão ulcerada no membro inferior esquerdo, localizada na região pré-tibial, dolorosa, com exsudato purulento, infecções recorrentes e cicatrização difícil. O quadro foi acompanhado de neutropenia severa e evoluiu para sepse grave, exigindo internação hospitalar prolongada entre fevereiro e setembro de 2024. A biópsia da lesão evidenciou infiltrado linfo-histiocitário com neutrófilos, sendo o diagnóstico compatível com pioderma gangrenoso. Foi instituído tratamento com antibioticoterapia de amplo espectro, pulsoterapia com metilprednisolona (30 mg/kg/dia por três dias), seguida de manutenção com corticosteroides em dose imunossupressora e uso de fator estimulador de colônias de granulócitos (G-CSF). Simultaneamente, o paciente realizou dez sessões de oxigenoterapia hiperbárica, com resposta satisfatória, atingindo cicatrização de mais de 90% da lesão inicial. A investigação da neutropenia, por meio de sequenciamento de exoma, revelou mutação patogênica compatível com neutropenia congênita grave tipo 3 (SCN3). Discussão: A SCN3 é uma imunodeficiência primária rara, caracterizada por neutropenia grave, persistente ou intermitente. O reconhecimento precoce é fundamental para o manejo adequado, uma vez que, além do risco aumentado de infecções bacterianas graves, a SCN3 apresenta associação significativa com o desenvolvimento de síndrome mielodisplásica e leucemia mieloide aguda. O diagnóstico de SCN3 permitiu a compreensão do quadro clínico e o direcionamento terapêutico apropriado. Este relato enfatiza a relevância do raciocínio clínico integrativo e do uso de ferramentas genéticas na prática médica, além de ressaltar a importância da investigação de imunodeficiências primárias diante de quadros dermatológicos atípicos e crônicos na população pediátrica. Conclusão: A ocorrência de lesões ulceradas de difícil cicatrização, associadas a infecções recorrentes em indivíduos neutropênicos, deve motivar uma investigação ampliada, considerando etiologias de base genética e imunológica.