

Código: 2459

Chave: 00327558DB

Área Científica: Infecçologia

Tipo: Caso Clínico

Título: **NEUTROPENIA SINDROMÁTICA POR DEFEITO DE GLUCOSE-6-FOSFATASE CATALÍTICA SUBUNIDADE 3. PRIMEIRO CASO DESCRITO EM PORTUGAL.**

Autores: **Diogo Rodrigues¹; Ana Isabel Cordeiro¹; Conceição Neves¹; Ana Casimiro¹; Paula Kjollerstrom¹; Raquel Maia¹; João Farela Neves¹**

Filiações: 1 - Hospital de Dona Estefânia

Resumo: **Introdução / Descrição do Caso**

Introdução: As neutropenias congénitas são um conjunto de doenças, com incidência estimada em 6:1 milhão nascidos-vivos, caracterizadas por marcada susceptibilidade infecciosa. O defeito de G6PC3 está associado a neutropenia síndromica, com transmissão AR. Os doentes apresentam uma grande heterogeneidade clínica, podendo ter manifestações imunes/hematológicas e não imunes, nomeadamente cardíacas, pulmonares, urogenitais e a presença de circulação colateral visível exuberante.

Caso clínico: Rapaz de 8 anos, paquistanês, filho de pais consanguíneos. Com antecedentes de múltiplos internamentos por hipoxémia secundária a infeções respiratórias. Internado num Hospital terciário em 2014 por insuficiência respiratória, com bronquiectasias, hipertensão pulmonar e cardiopatia congénita (por insuficiência tricúspide e 3 veias pulmonares). Ao exame objectivo destacava-se facies peculiar, com ponte nasal alargada, hipocratismo digital, com criptorquidia bilateral, hérnia inguinal e circulação colateral exuberante. Analiticamente, neutropenia e trombocitopenia flutuantes, hipogamaglobulinémia IgM e linfopenia NK. O mielograma não revelou bloqueios maturativos. A conjugação de sinais e sintomas levantou a hipótese de Síndrome de Dursun, confirmada pelo estudo genético (mutação em homozigotia no gene da G6PC3). Actualmente sob terapêutica com G-CSF e antibioticoterapia profiláctica, com diminuição das intercorrências infecciosas.

Comentários / Conclusões

Discussão: É fundamental o reconhecimento precoce destes doentes, de maneira a otimizar o seu seguimento e oferecer aconselhamento genético da família. Trata-se do primeiro caso descrito em Portugal, realçando-se a importância da existência de centros especializados no estudo e seguimento destas patologias.