

PD_03

QUANDO O ACHADO SE REVELA A CAUSA

Ana Luísa Santos¹; Emília Costa²; Maria dos Anjos Teixeira³; Maria Luís Queirós⁴; João Rodrigues⁴; Maria Eduarda Cruz¹

- ¹ Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano
² Unidade de Hematologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte
³ Serviço de Hematologia Clínica, Laboratório de Citometria, Centro Hospitalar do Porto
⁴ Serviço de Hematologia Clínica, Unidade de Biologia Molecular, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A neutropenia define-se como uma contagem do número de neutrófilos no sangue inferior a dois desvios-padrão da média para a idade. No recém-nascido (RN) neutropénico, a neutropenia aloimune deverá ser considerada. Esta deve-se à produção de anticorpos maternos em resposta a antigénios de origem paterna presentes nos neutrófilos fetais. Tratam-se de anticorpos anti-neutrófilos (AAN) tipo IgG, que atravessam a placenta provocando a destruição dos neutrófilos fetais.

Caso Clínico: RN, sexo feminino, 10 dias, levada ao Serviço de Urgência por sinais inflamatórios do coto umbilical. No estudo analítico apresentava neutropenia grave (490/uL), pelo que iniciou antibioticoterapia endovenosa para tratamento de onfalite. Por ausência de resposta ao tratamento inicial e manutenção da neutropenia, efetuou-se pesquisa de AAN na RN, por citometria de fluxo, que foi inconclusiva pela gravidade da neutropenia. Realizou-se ainda pesquisa de AAN tipo IgG no soro materno contra os neutrófilos paternos, que se revelou positiva. Além disso, fez-se a genotipagem do antigénio de neutrófilos humano (HNA-1) nos pais, que mostrou: mãe HNA-1a/HNA-1b e pai HNA-1a/HNA-1b/HNA-1c. Em face dos resultados, a neutropenia aloimune é muito provável, devendo ser confirmada à posteriori por genotipagem HNA-1 da RN. Após alteração da antibioticoterapia, verificou-se resolução da onfalite, tendo tido alta sem alterações ao exame objectivo e com indicação de realizar controlos analíticos seriados e medidas de isolamento. Durante o seguimento não apresentou novas intercorrências infecciosas, verificando-se normalização do valor sérico de neutrófilos a partir dos 3 meses de idade.

Comentários: A neutropenia aloimune é uma patologia rara e, perante uma neutropenia no RN, a pesquisa de AAN deverá ser tida em conta. O caso clínico descreve uma neutropenia aloimune por AAN contra HNA-1c, o qual, segundo a literatura, está raramente envolvido na doença. Os autores querem realçar o papel dos estudos imunológicos e da biologia molecular na confirmação diagnóstica e na probabilidade de ocorrência numa futura gestação para atuação precoce.

PD_04

FENÓMENO DE MARCUS GUNN INVERTIDO

Alexandra Fernandes¹, Mariana Abreu², Sofia Fernandes², Inês Maio³, Fátima Pinto⁴

- ¹ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave
² Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do São João
³ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto
⁴ Consulta de Pediatria, Unidade de Saúde Familiar Aníbal Cunha

Introdução: O fenómeno de Marcus Gunn invertido é uma sincinesia entre o III e o VI pares cranianos, congénita, raramente descrita em idade pediátrica. Caracteriza-se por ptose da pálpebra com a abertura da mandíbula. O diagnóstico é essencialmente clínico e o tratamento é, na maioria dos casos, conservador.

Caso Clínico: Lactente de 4 meses de idade do sexo masculino, sem antecedentes pessoais relevantes. Foi observado na Consulta de Pediatria do Centro de Saúde onde se objetivou ptose da pálpebra superior esquerda com movimentos de sucção e de abertura da mandíbula ao rir, que desaparece em posição basal. Mãe refere ocorrência dos movimentos desde o nascimento com noção de agravamento ao longo do tempo. O restante exame físico, oftalmológico e neurológico não revelou alterações.

Comentários: Os autores pretendem alertar para o diagnóstico do fenómeno de Marcus Gunn invertido, por se tratar de uma entidade rara em idade pediátrica, provavelmente subdiagnosticada.