

PD-012 - (20SPP-9677) - AFTOSE ORAL RECORRENTE FAMILIAR EM PORTADORA DE DOENÇA GRANULOMATOSA CRÓNICA LIGADA AO X.

M Inês Nunes Marques¹; Ana Isabel Cordeiro²; Catarina Martins³; Raquel Costa¹; João Farela Neves²

1 - Serviço pediatria, Departamento da Saúde da Mulher e da Criança, Hospital Espírito Santo Évora; 2 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Área da Mulher, Criança e Adolescente, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3 - Centro de estudo de doenças crónicas, Nova Medical School (CEDOC, NOVA)

Introdução / Descrição do Caso

A aftose oral recorrente (AOR) é uma patologia frequente, secundária a um processo inflamatório da mucosa oral com aparecimento de úlceras orais, tendo um diagnóstico diferencial extenso.

Rapariga de 3 anos com antecedentes de pielonefrite aguda e pneumonia. Boa progressão estatura-ponderal e adequado desenvolvimento psicomotor. História familiar relevante para AOR na mãe. Não tem irmãos.

Recorreu à consulta por aparecimento mensal, desde os 12 meses de aftas *minor*, com resolução sem cicatriz. Sem febre, adenomegalias cervicais, faringite, artrite, dor abdominal, úlceras ano-genitais, alterações cutâneas ou outros sintomas.

Da investigação etiológica de aftose recorrente, hemograma e leucograma normais, VS 19mm, excluiu-se défice de folato, vitamina e zinco, e doença celíaca. Herpes simplex 1 e 2 IgM/G negativos.

Pela presença de história familiar de aftose nos indivíduos do sexo feminino, realizou estudo de capacidade oxidativa de neutrófilos, que pelo teste da dihidrorodamina, detetou duas populações de neutrófilos (uma com capacidade oxidativa preservada e ausente na outra). A mesma alteração foi identificada na mãe, permitindo diagnosticar um estado de portador de doença granulomatosa crónica (DGC) ligada ao X.

Comentários / Conclusões

A DGC é uma doença caracterizada por um defeito da capacidade bactericida dos fagócitos, sendo a forma de transmissão mais frequente a recessiva ligada ao X. Devido à inativação aleatória do cromossoma X, as portadoras apresentam uma dupla população de neutrófilos, podendo ter risco aumentado para infeções, AOR, sintomas gastrointestinais e doenças autoimunes. O diagnóstico nesta família é fundamental para possibilitar o aconselhamento genético e permitir a programação correta de futuras gestações.

Palavras-chave : aftose oral recorrente, portadora de doença granulomatosa cronica

