

9 PORTADORA SINTOMÁTICO DE DOENÇA GRANULOMATOSA CRÓNICA OU TUBERCULOSE INTESTINAL?

Coelho R. 1, Sarmiento A. 2, Magro F. 1, Macedo G. 1,

Caso clínico: Sexo feminino, 40 anos de idade, referenciada à consulta de Gastreenterologia por episódios de diarreia (~5 defeções/dia, com muco, sem sangue) há cerca de 3 anos e emagrecimento de 15 Kg nos últimos 3 meses. Do estudo analítico de salientou-se anemia (10.3g/dL) microcítica e hipocrômica e PCR=3.9 mg/L. Doseamento de autoanticorpos IgA anti-transglutaminase e estudo microbiológico de fezes negativo. Realizou colonoscopia que evidenciou mucosa rectal com múltiplas úlceras, de margens bem definidas. Estenose franqueável pelo endoscópio no canal anal. Exame histológico com lesões inflamatórias ligeiras e presença de granulomas epitelióides com células gigantes multinucleadas no reto. Nos estudos histoquímico (PAS, Ziehl-Neelsen) e imuno-histoquímico para citomegalovirus (CMV) não se identificam microorganismos. PCR de CMV, *Herpes simplex* 1 e 2 e *Mycobacterium tuberculosis* negativas. Realizou tomografia computadorizada toraco-abdomino-pélvica que mostrou captação parietal circunferencial do recto com início na junção ano-rectal e com extensão de 12 cm e espessura máxima de 8 mm, com espessamento e densificação da gordura pré-sagrada. Não se observaram lesões pulmonares. Após revisão dos antecedentes pessoais da doente a mesma referiu morte do filho aos 9 anos de idade por complicação séptica por doença granulomatosa crónica (DGC). O estudo de imunidade celular e o estudo de explosão oxidativa dos granulócitos realizado evidenciou défice acentuado na produção de metabolitos oxidantes em 35% destes, sendo possível afirmar que o caso em discussão se trata de uma portadora de DGC ligada ao X. Quarenta dois dias após inoculação de biopsias cólicas pelo método *de Löwenstein-Jensen*, este revelou-se positivo. A doente iniciou terapêutica com anti-tuberculosos. **Justificação:** A DGC é uma imunodeficiência primária rara causada por um defeito numa das subunidades da NADPH oxídase que condiciona, entre outras, maior susceptibilidade às infecções micobacterianas. O caso em discussão trata-se de uma doente portadora sintomática de DGC (diarreia) com diagnóstico recente de tuberculose intestinal.

1-Serviço de Gastreenterologia do Centro Hospitalar de São João, Porto 2-Serviço de Doenças Infeciosas do Centro Hospitalar de São João, Porto