



Programa de Educação Médica Continuada

As questões abaixo deverão ser respondidas após leitura do texto “**Neutropenia congênita**” (páginas 23 a 38). Para cada questão há apenas uma alternativa correta.

1. Os estágios de maturação do neutrófilo na medula óssea são:

- a) Mieloblasto, promielócito, mielócito, metamielócito, bastonete e segmentado.
- b) Promielócito, mieloblasto, mielócito, metamielócito, bastonete e segmentado.
- d) Metamielócito, bastonete, segmentado, mieloblasto, promielócito, mielócito.
- e) Bastonete, segmentado, mieloblasto, promielócito, mielócito, metamielócito.

2. Neutropenia corresponde a:

- a) Depleção da medula óssea, com deficiência dos estágios iniciais de maturação (< de 10% dos neutrófilos maduros), ou periférica se a maturação dos neutrófilos na medula óssea é normal.
- b) Aumento do número absoluto de neutrófilos na circulação sanguínea (abaixo de 1.500 neutrófilos/mm³ de sangue em crianças com mais de um ano de idade; e abaixo de 2.000 neutrófilos/mm³ de sangue em crianças entre 2 a 12 meses de idade).
- c) Monocitose compensatória associada à boa tolerância clínica a infecções.
- d) Produção de células da linhagem mielomonocítica pela medula óssea.
- e) Redução do número absoluto de neutrófilos na circulação sanguínea (abaixo de 1.500 neutrófilos/mm³ de sangue em crianças com mais de um ano de idade; e abaixo de 2.000 neutrófilos/mm³ de sangue em crianças entre 2 a 12 meses de idade).

3. Na neutropenia congênita grave:

- a) A forma autossômica dominante pode ser causada por mutação do gene *ELANE* ou *ELA2*, localizado no cromossomo 19q13.3.
- b) A forma autossômica dominante pode ser causada por mutação do gene *CSF3R* localizado no cromossomo 1p35p34.
- c) A forma autossômica dominante pode ser causada por mutação do gene *GFI1* localizado no cromossomo 1p22.
- d) A forma autossômica recessiva pode ser causada por mutação do gene *HAX1* localizado no cromossomo 1q21.3.
- e) Todas as alternativas estão corretas.

4. A neutropenia/mielodisplasia ligada ao X é:

- a) Uma forma rara de neutropenia congênita, com padrão de herança ligada ao cromossomo X, causada por mutação no gene *WAS*, localizado no cromossomo Xp11.4-p11.21.
- b) Uma herança autossômica dominante cujo gene está localizado no cromossomo 2q22.1.
- c) Uma herança autossômica recessiva com mutação no gene *HAX1*, localizado no cromossomo 1q21.3.
- d) Uma enfermidade autossômica dominante que acomete o gene *ELANE*, localizado no cromossomo 19p13.3.
- e) Uma enfermidade autossômica recessiva causada por mutação do gene *SBDS* localizado no cromossomo 7q11.22.

5. Pacientes com neutropenia que apresentam defeitos cardíacos ou malformação urogenital, veias subcutâneas proeminentes e angiectasia são portadores da enfermidade:

- a) Síndrome de Shwachman-Diamond.
- b) Neutropenia cíclica.
- c) Síndrome de Kostmann.
- d) Neutropenia com malformação cardíaca e urogenital.
- e) Síndrome de Barth.

6. Como é feito o diagnóstico da neutropenia cíclica?

- a) Presença de pancitopenia, insuficiência pancreática exócrina, condrodisplasia, aumento da susceptibilidade a infecções, leucemia e anormalidades esqueléticas.
- b) O diagnóstico é realizado através de hemogramas seriados, duas vezes por semana durante 6 semanas, e confirmação através de genotipagem para mutação de *ELANE*.
- c) Acometimento de homens e mulheres, com redução da expressão de CD16 em neutrófilos com mutação do gene *ITGB2*.
- d) Número absoluto de neutrófilos abaixo de 2.000/mm³ em leucogramas seriados e mutação no gene *ELANE*.
- e) Expressão de menos de 2% de CD16 em neutrófilos, início de infecções bacterianas de repetição nos primeiros 5 anos de idade, e mutação do gene *TAC1*.

7. O tratamento que leva ao aumento do número de neutrófilos circulantes do sangue nas neutropenias congênitas pode ser realizado através das seguintes formas:

- a) Utilização de imunoglobulinas endovenosas (IVIG) na dose de 600 mg/dia.
- b) Tratamento de infecções bacterianas ou fúngicas específicas.
- c) Em casos graves, é indicado o uso de rHUG-CSF na dose inicial de 5 µg/kg/dia.
- d) Uso profilático de sulfametoxazol-trimetropim para reduzir a frequência de infecções maiores.
- e) Durante episódios graves de infecção, pode ser realizada a infusão de granulócitos, acompanhada de antibióticoterapia agressiva.

8. A infusão de concentrado de leucócitos em pacientes com neutropenia, embora seja indicado em algumas situações, pode acarretar:

- a) Choque anafilático por sensibilização com anticorpos anti-IgE heterólogos.
- b) Glomerulonefrite por deposição de imunocomplexos na membrana glomerular.
- c) Aterosclerose pela deposição de macrófagos espumosos na camada íntima das artérias de médio e pequeno calibre.
- d) Esplenomegalia por sequestro de granulócitos no sistema mononuclear fagocítico esplênico.
- e) Reação adversa aguda causada pela concentração dos granulócitos no leito vascular pulmonar, levando à dispneia, infiltrados pulmonares e hipoxemia, principalmente em pacientes aloimunizados.