



Trabalhos Científicos

Título: Sifd :relato De Caso

Autores: HANNAH BRYSKIER GLEITZMANN (IPPMG), STÉFANI RIBEIRO DE ALMEIDA, EKATERINI GOUDOURIS, EVANDRO PRADO, MARIA FERNANDA MOTTA, HELOIZA SILVEIRA, CAMILA LIRA, FERNANDA PINTO MARIZ

Resumo: Introdução: A anemia sideroblástica, imunodeficiência relacionada a células B, febres periódicas e atraso do desenvolvimento (SIFD) é uma síndrome genética rara autossômica recessiva rara ocasionada pela mutação do gene TRNT1 descrita em 2013 com poucos relatos na literatura e de incidência desconhecida. O objetivo deste trabalho é descrever um caso clínico de SIFD e discutir as peculiaridades que são congruentes e divergentes da literatura. Descrição: Paciente, sexo feminino, iniciou aos 3 meses de vida episódios de febre recorrente associado a sintomas constitucionais (mal estar, gastroenterite e artralgia), convulsões febris, infecções de repetição (pneumonias, otites, sinusites e outras sem foco infeccioso identificado) e alteração capilar. Laboratorialmente apresentava uma acentuada anemia, neutropenia, resposta vacinal inadequada, hipogamaglobulinemia e acentuada redução de células B. Foi inicialmente tratada para talassemia, imunodeficiência combinada e artrite idiopática juvenil com imunoglobulina venosa mensal, antibioticoterapia profilática e AINES. No final da terceira infância houve piora clínica com neutropenia e surgimento de úlceras orais e genitais, a investigação oftalmológica detectou uma retinite pigmentosa com perda de campo visual e a biópsia medular demonstrou sideroblastos direcionando o diagnóstico, aos 15 anos, para SIFD e confirmado através da análise genética (método de Sanger). A associação do fator estimulador de colônias de granulócitos ao tratamento contribuiu para um melhor controle dos sintomas. Comentários finais: Divergindo dos casos estudados da doença, a mesma possui melhor prognóstico e ausência do comprometimento do sistema neurológico. Seria as úlceras orais e genitais uma manifestação auto inflamatória da SIFD?