



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Um Caso De Síndrome De Hiperimmunoglobulinemia D

Autores: MÁRCIA GALDINO SAMPAIO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); GIL SIMÕES BATISTA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); JULIENNE MARTINS ARAÚJO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); MARA MORELO ROCHA FELIX (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); MONICA OLIMPIA DALL'OGGIO POLETTI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); CAROLINA FERNANDES DOS SANTOS SIMÕES DE SOUSA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); IGOR BROMONSCHENKEL BRANDÃO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)

Resumo: Introdução A síndrome de hiperimmunoglobulinemia D é uma síndrome de febre hereditária periódica, autossômica recessiva, causada por mutações do gene da mevalonato-quinase. Geralmente a febre é desencadeada após vacinação, trauma/cirurgia, infecções ou estresse emocional, que se inicia no primeiro ano de vida e tem duração de uma semana, podendo recorrer a cada 4 a 8 semanas. Pode apresentar linfadenopatia cervical dolorosa, poliartralgia ou oligoartralgia/artrite simétrica, dor abdominal com diarreia e vômitos, hepatoesplenomegalia e exantema (mobiliforme, urticariforme, máculas eritematosas, petéquias, pápulas ou nódulos). O diagnóstico é feito após exclusão de doença infecciosa ou autoimune, em paciente com idade menor que cinco anos, com febre recorrente de duração menor que 14 dias e com níveis séricos de IgD > 100 durante e/ou entre os episódios de febre. Pode estar acompanhado de aumento de níveis séricos de IgA. Descrição do Caso RCMJ, masculino, 13 anos, com febre de origem indeterminada desde os 6 meses de vida. Internado em 2014 com febre, odinofagia, linfonodomegalia cervical, hepatoesplenomegalia e lesões eritemato-nodulares polimorfas em membros inferiores e superiores. Realizado investigação ampla com exames normais. Recebeu alta para acompanhamento ambulatorial. Reinternado após um ano para nova investigação e encontrado valores aumentados de IgD e IgA. Discussão As síndromes autoinflamatórias são raras, mas devem ser suspeitadas em pacientes com febre recorrente após a exclusão de doenças infecciosas ou autoimunes. A hiperIgD tem um espectro clínico amplo dependendo da mutação genética e raramente evoluiu com complicações como alterações neurológicas e amiloidose. Observa-se início dos episódios entre 6 e 12 meses de vida, mas o aumento da IgD pode ocorrer na adolescência, com realização do diagnóstico tardiamente, como no caso. Conclusão Os autores chamam atenção para essa síndrome rara de febre recorrente com início na lactância. A suspeição de uma síndrome autoinflamatória pode levar ao diagnóstico oportuno, evitando ansiedade familiar e tratamentos inadequados.