



Trabalhos Científicos

Título: Acondroplasia Metafisária Do Tipo McKusick Associada Com Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica

Autores: DANIELE AZEVEDO KANAN DE FREITAS (HCPA); JULIANA MOTTA SEBEN (HCPA); CARLYE NICHELE CECHINATO (HCPA); SANDRA HELENA MACHADO (HCPA); GRACIELLY PINTO (HCPA); CAMILA PENSO (HCPA)

Resumo: Introdução: A Acondroplasia Metafisária do tipo McKusick (AMM) é uma entidade clínica rara, transmissão autossômica recessiva, caracterizada por baixa estatura, encurtamento dos membros, hipoplasia do sistema pilosos, imunodeficiência e anemia. Há poucas descrições na literatura da associação desta patologia com doenças autoimunes. Descrevemos um caso de Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica (AIJs) associada à AMM. Descrição do caso: B.G.H., 2 anos, história de exantema e febre há mais de 15 dias. Internado para investigação, apresentava exantema urticariforme em tronco e membros, artrite joelhos e cotovelos bilateralmente e de punho direito. Realizados exames: PCR 89,5; VSG 87; Ferritina 1054; e sorologias virais e culturais negativos, dosagem de IgG abaixo do normal, demais imunoglobulinas normais. Ecografia abdominal, Ecocardiograma, ECG e Rx de tórax normais, FAN negativo, RNM de joelho E com sinovite. Biópsia de medula óssea reacional. Após exclusão de neoplasias e infecções foi feito o diagnóstico de AIJs e realizada pulsoterapia com metilprednisolona e Metotrexate, subcutâneo. Evoluiu com queda dos marcadores inflamatórios e redução da curva térmica. Discussão: O diagnóstico de AIJs é de exclusão, necessitando afastar patologias potencialmente graves, como doenças linfoproliferativas, Lupus Eritematoso Sistêmico, quadros infecciosos, entre outras. Não existe marcador laboratorial específico, devendo-se realizar uma avaliação clínica minuciosa, além de suspeitar da associação com Imunodeficiência primária. Conclusão: A associação de doenças autoimunes com imunodeficiências está bem estabelecida, no entanto não está estabelecido na literatura a associação de AMM com doenças autoimunes. O caso apresentado deve levar o pediatra a pensar na possibilidade de ocorrência de doença autoimune em pacientes com imunodeficiência e vice-versa.