



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Mevalonatoquinase: Relato De Um Caso E Revisão De Literatura.

Autores: PATRÍCIA SILVA MONTES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO, SÃO PAULO-SP), MATEUS BOTEON DELLA COLETTA (FACULDADE DE MEDICINA DE MARÍLIA, MARÍLIA-SP), BRUNO BARBOZA DE OLIVEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE MARÍLIA, MARÍLIA-SP), HELOÍSA GALANJAUSKAS (FACULDADE DE MEDICINA DE MARÍLIA, MARÍLIA-SP), ANA PAULA DE CAMPOS GOTARDO (FACULDADE DE MEDICINA DE MARÍLIA, MARÍLIA-SP), ADRIANA ALMEIDA DE JESUS (INSTITUTOS NACIONAIS DE SAÚDE (NIH), BETHESDA, MARYLAND, EUA), MARIA VIRGÍNIA LELLIS DA COSTA ANDRADE (FACULDADE DE MEDICINA DE MARÍLIA, MARÍLIA-SP)

Resumo: Introdução As síndromes febris recorrentes hereditárias, como a deficiência de mevalonatoquinase, são doenças autoinflamatórias causadas por desordens monogênicas acarretando episódios de inflamação sistêmica envolvendo a imunidade inata. Relato do caso Menina de 2 anos e 10 meses, com febre recorrente, desde os 6 meses, associada a dor abdominal e diarreia. Evoluiu no 2º ano de vida com linfadenomegalia cervical dolorosa e tonsilites de repetição refratárias a antibioticoterapia. Considerada a hipótese de doença autoinflamatória, realizaram avaliação genética por sequenciamento direto e foram detectadas duas mutações em heterozigose, confirmando a deficiência de mevalonatoquinase. Atualmente, aos 10 anos, mantém dores abdominais e articulares esporádicas, além de episódios febris e tonsilites. Discussão A redução de atividade enzimática na deficiência de mevalonatoquinase, acarreta prejuízo na síntese de isoprenoides, ocasionando aumento de IL-1946,, mediador pró-inflamatório. Enquanto atividade enzimática residual leva a síndrome de hiper-imunoglobulinemia-D, sua ausência leva a acidúria mevalônica. Na hiper-imunoglobulinemia-D há episódios febris, de 39-40°C, iniciando-se no 1º ano de vida, durando 3 a 7 dias, recorrentes em 4 a 8 semanas, podendo ser desencadeados por eventos estressantes. Estão associados a: dor abdominal, êmese, diarreia, linfadenopatia cervical dolorosa, cefaleia, artralgia e manifestações cutâneas. Neste caso relatado, as manifestações clínicas iniciadas no 1º ano de vida corroboram com a descrição na literatura. Nos episódios febris, há leucocitose e provas inflamatórias alteradas. Teste genético com mutação no gene da mevalonatoquinase confirma o diagnóstico. O tratamento da deficiência de mavalonatoquinase inclui corticoides e imunomoduladores. Embora inibidores de IL-1946, constituírem a terapia de escolha, seu acesso ainda é restrito. Conclusão O reconhecimento precoce de doenças autoinflamatórias é desafiador e sua ocorrência é rara. Além disso, algumas dessas doenças estão relacionadas a diminuição da qualidade de vida e complicações como baixo ganho pondero-estatural e amiloidose renal. O conhecimento de sua existência e evolução é necessário para investigação de síndromes febris recorrentes, como a deficiência de mevalonatoquinase.