



Trabalhos Científicos

Título: Doença Autoinflamatória E Síndrome Febril Periódica

Autores: ANDRÉ VICTOR NOGUEIRA NUNES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), LETÍCIA ROSSETTO DAUDT (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), JOÃO VICTOR DE ANDRADE ÁGUAS (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), JOANA MATTIONI OURIQUE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, HCPA, RS), CAMILA PENSO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, HCPA, RS), BRUNO BATISTA DA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), MONIQUE BRASIL BUCHHORN (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), ISABEL SAORIN CONTE CONTE (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), ZÍNGARA DOS SANTOS ALVES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), YASMINNE MARINHO DE ARAÚJO ROCHA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), LAUREM OLIVEIRA E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), MIRIAN BASÍLIO CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UFRGS, BRASIL), SANDRA HELENA MACHADO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, HCPA, RS)

Resumo: Introdução: A doença autoinflamatória tem como característica a ativação do sistema autoimune através de uma inflamação patogênica que independe do antígeno, surgindo de uma mutação geralmente de gene único. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de investigação de doença rara autoinflamatória em paciente sem apresentação clínica florida. Descrição do caso: GMP, 3 anos, masculino, internou com quadro de febres recorrentes de duração curta que iniciou as 7 meses, no máximo 5 dias, com intervalos de 30 dias. Apresentava queixa de dor abdominal, artralgias e linfonodomegalias a cada episódio, além de exames de prova inflamatória alterados. Sem outras comorbidades, crescimento e desenvolvimentos normais. Neste período realizou extensa investigação, com avaliação imunológica normal, exceto pelo aumento da imunoglobulina D (IgD) durante um dos episódios de febre. Exames de imagem: Raio-x, tomografias e ressonâncias de vários segmentos normais. Apresentava histórico de uso de diversos antibióticos e inúmeras internações hospitalares. Não realizou perfil genético para doenças autoinflamatórias. Foi iniciado Etanercept semanal, com ótima resposta após 4 meses do uso da medicação. Discussão: As doenças autoinflamatórias devem ser incluídas no diagnóstico diferencial de pacientes com quadro de febre recorrentes durante meses ou anos, sem infecções associadas. Elas estão associadas a mutações em genes diferentes, destacando-se, neste caso, a síndrome periódica associada ao receptor de TNF-1 (TRAPS) e a síndrome de hiperimunoglobulina D (HiperIGD). TRAPS é uma síndrome autossômica dominante com penetrância incompleta, associada a mutação no gene que codifica o receptor de 55 kDa para fator de necrose tumoral (TNFR1) e a HiperIGD é uma síndrome autossômica recessiva, associada a mutação no gene do mevalonato quinase (MVK). Conclusão: Após extensa investigação excluindo outras causas como infecção ou malignidade, foi feito diagnóstico de doença autoinflamatória, sendo essa uma provável HiperIGD - ao se observar a apresentação clínica e a elevação da IgD.