



Trabalhos Científicos

Título: Febre Familiar Do Mediterrâneo: Um Diagnóstico A Ser Considerado Nas Febres Recorrentes

Autores: DANIELY FREITAS RAMOS DA FONSECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO), JOSEANE CHIABAI (UFES/HUCAM), ALINE COELHO MOREIRA DA FRAGA (UFES/HUCAM), FERNANDA CARLETE BEIRIZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO), JENNIFER NOVAIS DE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO), LUIZE GOMES ROCHA (EMESCAM)

Resumo: Introdução: A febre familiar do mediterrâneo (FFM) é a doença autoinflamatória monogênica mais comum e acomete, principalmente, indivíduos de ascendência mediterrânea. É causada por mutações no gene MEFV, que codifica a proteína pirina, estando o defeito associado a desregulação do sistema imune inato. Os sintomas, em geral, surgem na infância. A febre recorrente, de início súbito e resolução espontânea, é a manifestação mais prevalente, sendo acompanhada por queda do estado geral, dor abdominal ou torácica, podendo ser associada a artrite, mialgia, manifestações cutâneas e gastrointestinais. O diagnóstico é baseado em critérios clínicos, história familiar, exclusão de outras síndromes periódicas febris e resposta terapêutica a colchicina, além do teste genético, quando disponível. Caso clínico: DSM, masculino, 8 anos, inicia investigação diagnóstica para episódios de febre alta recorrente desde 3 meses de idade. Nos últimos anos, a febre vem associada a dor abdominal e torácica, em intervalos irregulares, bem como dores musculoesqueléticas e máculas difusas por todo corpo. No período entre crises, manteve-se assintomático. A investigação diagnóstica excluiu causas cardíacas, infecciosas e reumatológicas, estabelecendo o diagnóstico presuntivo de FMF. Iniciou-se teste terapêutico com colchicina. Após três meses, houve melhora dos sinais e sintomas. Discussão: A FMF é causa de febre recorrente e manifestações sistêmicas. A ausência do tratamento adequado está associada a sequelas crônicas de inflamação. A amiloidose é claramente a complicação mais grave. A FFM faz parte do diagnóstico diferencial de muitas doenças, havendo pouca conscientização, atraso significativo no diagnóstico e altas taxas de subdiagnóstico, o que resulta em tratamento insuficiente, comprometimento acentuado da qualidade de vida e alta morbidade. Conclusão: A FMF atinge elevada prevalência nos países do Mediterrâneo, mas no Brasil é provavelmente subdiagnosticada, sendo fundamental alertar os clínicos para a sua existência e para os principais achados da anamnese, aprimorando assim o grau de suspeição e tratamento da doença.