



DERMAPED
4º SIMPÓSIO INTERNACIONAL DE
DERMATOLOGIA PEDIÁTRICA
PORTO ALEGRE - RS | 29 DE JUNHO A 01 DE JULHO DE 2023

**29 DE JUNHO
A 01 DE JULHO
DE 2023**

Centro de Eventos do BarraShoppingSul
Av. Diário de Notícias, 300, Cristal, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Paniculite Não Neutrófila Em Doença Autoinflamatória Mediada Por Interferon Geneticamente Negativa

Autores: AMADEU JOSÉ RODRIGUES QUEIRÓZ (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), ELIANA CRISTINA TOLEDO (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), EDUARDO CORONATO NOGUEIRA CONSTATINO (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO), SAMAR FRESCI BARROS (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LEONARDO OLIVEIRA MENDONÇA (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: As doenças autoinflamatórias (DAI) são grupos de condições descritas desde textos bíblicos, porém muito recentemente tem sido estudadas e diferenciadas uma das outras. Muito dos padrões clínicos, histológicos, imunológicos e gênicos permanecem sem ser conhecidos. Relatar a utilidade da medição de genes estimulados por interferon em crianças com febre recorrente com múltiplos acometimentos cutâneos. Relatamos caso de um menino que desde 2 meses de idade apresentava múltiplas máculas contusiformes em tronco e face, erosão periungueal e periorifical com crostas secundárias e febre recorrente. Não existe consanguinidade na família, nem doenças relevantes na família que possam chamar atenção a condições genéticas. Antibióticos sistêmicos falharam em controlar a febre e acometimento cutâneo. Havia elevação persistente de VHS, sem elevação de PCR. Múltiplas biópsias de pele foram obtidas revelando paniculite não neutrófila e leve infiltrado vascular linfocítico sem vasculite. Devido à suspeita de um erro inato da imunidade, foi realizado sequenciamento de exoma e nenhum gene causador foi encontrado. A mensuração de 6 genes estimulados por interferon resultou positiva. A reanálise focada do exoma em busca de genes relacionados a doenças mediadas por interferon tipo 1 resultou negativa. Relato de caso, análise de curvas de estimulação de grupos de interferons e sequenciamento genético. A febre recorrente na idade pediátrica é a principal manifestação clínica das DAI, um grupo recentemente reconhecido de doenças imunomediadas. Várias manifestações cutâneas associadas a diferentes DAI's tem sido relatadas, geralmente com padrão neutrófilico de infiltração de diferentes camadas da pele. Manifestações cutâneas comuns de todos os tipos de interferon DAI são paniculite com lipodistrofia, lúpus pérmio e vasculopatia acral. O achado laboratorial de assinatura positiva de interferon, como observado em nosso paciente, corrobora o diagnóstico das interferonopatias. O sequenciamento genético é fundamental para o diagnóstico final e geralmente 50-60% dos pacientes com suspeita de DAI's são geneticamente negativos, rotulados como febre recorrente sistêmica indiferenciada.