

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Blau: Um Quadro A Se Pensar Na Presença De Artrite Precoce.

Autores: SABRINA KAREN MENESSES MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SÁVIO PARENTE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), JOÃO MATHEUS GIRÃO UCHÔA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DAIANA RUFINO FREIRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA OLIVEIRA DE ASSIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SUZANA VASCONCELOS ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), IANA LIA PONTE DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), NATASHA NOGUEIRA PRADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ILANA FRAGOSO CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA BEATRIZ MIRANDA IZÍDIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: A síndrome de Blau é uma doença autoinflamatória monogênica, manifestando-se classicamente na primeira infância como uma tríade composta por dermatite granulomatosa, artrite e uveíte. Descrição de caso: Paciente de 1 ano e 7 meses, sexo masculino. Aos 5 meses de vida iniciou quadro de febre irregular, após 1 mês ocorreu aparecimento de linfonodos cervicais e inguinais e aos 10 meses de vida apresentou aumento de volume nos joelhos, tornozelos e dedos dos pés, parando de deambular. Apresentou história de rash, sendo prescritos corticoide e antialérgico com melhora do quadro articular. Durante a investigação, apresentou FAN 1/80 misto nuclear pontilhado grosso e citoplasmático fino e biópsia sinovial do joelho com sinovite crônica hiperplásica com formação de pannus. Diante do quadro, aventou-se a hipótese de AIJ sistêmica, pois preenchia os critérios clínicos (Artrite, febre, rash e linfonodopatia). Iniciou tratamento com metotrexato subcutâneo, ácido fólico e prednisolona oral, onde obteve resposta parcial. Devido resistência ao tratamento, foi realizado proteína amiloide A com resultado elevado (84,0, VR: <6,4) e realizado painel genético para autoinflamatórias com presença de mutação do gene NOD2, confirmando o diagnóstico de Síndrome de Blau. Paciente foi tratado com Tocilizumabe, apresentando resposta completa. Discussão: As manifestações clínicas do paciente suscitaram importantes hipóteses diagnósticas, dentre elas destacam-se síndrome de Blau e artrite idiopática juvenil (AIJ), sendo indispensável o comparativo entre esses quadros clínicos e a sintomatologia descrita no caso. Como o paciente possuía um quadro de artrite sem erosões, bem como exame de PCR dentro da normalidade, foram indicativos contra AIJ e fortaleceu o diagnóstico de Síndrome de Blau. Conclusão: A Síndrome de Blau constitui uma síndrome incomum e seu diagnóstico está baseada na exclusão de outras condições clínicas e possui como único teste confirmatório a presença de uma mutação no gene NOD2.