



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Lupus Eritematoso Sistêmico Em Criança Portadora De Deficiência De Arginase

Autores: CARLA VENÂNCIA AGUILAR SANTOS (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), AMANDA LESSA MARTINS (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), SILVANA ANTONIETTA D'ALESSIO DE SOUZA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JESSIKA ARAÚJO FERREIRA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), PAULA LOPES DE SOUZA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LARISSA DO AMARAL CONRAD (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALESSANDRA CAVALCANTE FERNANDES (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JULIANA FERREIRA RAFFAELLI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), NADIA MIE UWAGOYA TAIRA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LARA XAVIER BAZOTTI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANNA CAROLINA MISCOLTY E SILVA (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), FELIPE MAATALANI BENINI (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), GÉSSICA DE SOUSA RODRIGUES (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), TATIANE DUNDER DE MORAES (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANGELO VINICIUS NEIVA MELHADO (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: A deficiência de arginase 1 é um erro inato do metabolismo causado pela mutação do gene ARG1 em homozigose. É uma doença rara com incidência aproximada de 1 a 2 acometidos para cada 2 milhões de nascidos vivos. A enzima arginase (A1) é responsável pela degradação da arginina em ureia e ornitina. A sua ausência gera hiperarginemia e deficiência de metabólitos finais que levam a danos neurológicos, alterações no reparo tecidual, desenvolvimentos neuronal e replicação celular. Paciente com 9 anos de idade, sexo feminino, portadora de deficiência de arginase confirmada em teste molecular (gene ARG1), com encefalopatia progressiva e paraparesia espástica. Evoluiu com pancitopenia persistente e vasculite periungueal e em face. Optado por internação hospitalar para investigação. Realizado mielograma com celularidade discretamente hipocelular normomaturativa com séries granulocíticas, megacariocíticas e eritrócíticas normais. Exames laboratoriais mostraram anemia hemolítica com Coombs direto positivo, FAN positivo, anti-DNA positivo, anti-SM positivo e hipocomplementemia mantida. Na capilaroscopia de cutícula no leito ungueal, encontrado espessamento de cutícula, diminuição na quantidade de capilares e dilatação de alguns outros vasos. Posteriormente a paciente também evoluiu com alopecia e proteinúria. Portanto, foi fechado diagnóstico de Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) e iniciado o tratamento adequado, com resposta parcial. O acúmulo de arginina e seus metabólitos guanidínicos levam a manifestações mais tardias, geralmente a partir dos 2 anos de idade. O quadro clínico envolve sintomas predominantemente neurológicos, como atraso do desenvolvimento psicomotor, déficit cognitivo, espasticidade, letargia, coma, epilepsia e sintomas gastrointestinais como vômitos. O diagnóstico pode ser feito pela dosagem de arginina em fluídos do paciente, além do uso de testes genéticos. Por ser uma doença rara e subdiagnosticada, a fisiopatologia e o quadro clínico ainda não são totalmente esclarecidos. A baixa atividade da arginase modifica a replicação e maturação de diversos tecidos, incluindo o tecido linfopoietico. A arginase e a sua interação com a via do óxido nítrico agem na supressão de linfócitos e os metabólitos de ambas agem como moderadores da função de células T, modificando respostas inflamatórias. Apesar de ainda não ser possível estabelecer uma relação clara, alguns estudos já mostram a relação da baixa atividade da arginase com o LES e outras doenças autoimunes. Questionamos se erros inatos do metabolismo podem levar a uma disfunção do sistema imune e conseqüentemente a quadros de doenças autoimunes. A deficiência de arginase é uma doença pouco conhecida, de modo que novos aspectos fisiopatogênicos, sintomas e complicações podem ser descobertos ao longo dos estudos dessa condição. É importante documentar a incidência de situações atípicas como a do caso relatado e estudar possíveis associações inéditas entre as suas patologias.