

Trabalhos Científicos

Título: Criopirinopatias E Suas Dificuldades Diagnósticas

Autores: ATILA COELHO BOTELHO PONTE (UNIFOR); LEDA MONT ALVERNE FROTA AZAVEDO (UNIFOR); MARCELO CASTRO LIMA (UNIFOR); MELINA NUNES TEÓFILO (UNIFOR); FERNANDA PAIVA PEREIRA HONÓRIO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LUCIANA BRANDÃO PAIM-MARQUES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** As criopirinopatias são síndromes autoinflamatórias (SAI) que representam espectros clínicos de diferentes mutações do gene CIAS-1 ou NLRP3 que codifica a criopirina. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente, masculino, iniciou acompanhamento na Reumatologia pediátrica do Hospital Albert Sabin, Ceará, aos dois anos de idade, com história de febre alta, rash eritematoso difuso, associado a poliartrites, iniciado aos 3 meses de vida. A mãe do paciente apresentava história semelhante, diagnosticada com “AIJ sistêmica” aos 6 anos, apresentando deformidades articulares e perda total da acuidade visual. A criança evoluiu com persistência da febre, do rash e piora articular, oftalmopatia em olho esquerdo e disfunção ventricular esquerda (FE: 37%), a despeito dos tratamentos: Indometacina, ciclosporina, MTX, colchicina, etanercept, adalimumabe. Nunca apresentou alterações neurológicas ou auditivas até o presente. Exames evidenciaram: anemia, leucocitose e plaquetose sustentadas; Auto-anticorpos, imunoglobulinas, complemento, zinco, Cálcio, Fósforo, PTH e 25-hidroxi-vitamina D e SU normais; CMV, EBV, Toxoplasmose, Parvovírus B19, HIV, herpes: negativos. VHS, PCR elevadas; PPD: Não reator; Rx Punhos: Imagens nodulares em 2º e 5º metacarpos direitos; US de Punhos: Espessamento de tendões extensores e discreto derrame articular bilateralmente; Audiometria/Impedanciometria: Sem alterações; Biópsia de pele e sinóvia com alterações granulomatosas. Após início de canakinumabe (anti IL-1) o paciente apresentou grande melhora de todas as manifestações. **DISCUSSÃO:** As dificuldades diagnósticas neste caso são inúmeras: ausência de manifestações neurológicas. O rash não é urticariforme fixo, mas tem biópsias granulomatosas. A disfunção ventricular não é muito mencionada, porém passível de ocorrer em várias doenças, e finalmente a herança importante neste caso, com mãe e filho acometidos aparentemente da mesma doença. **CONCLUSÃO:** Tratam de afecções ainda pouco conhecidas com espectro clínico variado. O acesso aos testes genéticos é fundamental para firmar o diagnóstico e, implementar a terapêutica precocemente.