



XXIV
Mostra
de Iniciação
Científica

SEMANA DO
CONHECIMENTO

A Universidade em movimento

De **7 a 10** de outubro de 2014



RELATO DE CASO

Febre Familiar do Mediterrâneo

AUTOR PRINCIPAL:

João Felipe Foscarin Pedroso Baseggio

E-MAIL:

joaofelipebaseggio@gmail.com

TRABALHO VINCULADO À BOLSA DE IC::

Não

CO-AUTORES:

Gabriela Terezinha Albrecht, Jonatan Longo, Larissa Roberta Corso, Marcelo Pedrotti de Cesaro, Monique Dolzan Benetti, Momyke Strzelecki

ORIENTADOR:

MD Phd Arnaldo Carlos Porto Neto

ÁREA:

Ciências Biológicas e da Saúde

ÁREA DO CONHECIMENTO DO CNPQ:

Ciências Biológicas e da Saúde

UNIVERSIDADE:

Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

A Febre Familiar do Mediterrâneo (FFM) é uma doença genética autossômica recessiva sistêmica, causada por alterações no locus 16p13 do gene MEFV. A doença está relacionada, principalmente, aos indivíduos descendentes da região do mediterrâneo como os armênios, turcos, árabes e judeus sefarditas. Acomete, com menos frequência, os indivíduos com descendência europeia. Muitas mutações já foram descritas, entre elas a M694V, M694I, V26A, M80I e E148Q, sendo esta a mais comum entre os europeus. A doença é rara nos países ocidentais e muitos médicos passam a sua carreira sem encontrar um caso, ou, ao menos, sem diagnosticá-lo. Até o presente momento, nenhum caso de Febre Familiar do mediterrâneo foi descrito no estado do Rio Grande do Sul pela literatura. O quadro clínico é de episódios recorrentes de febre alta, geralmente acompanhada por peritonite, pleurite, pericardite e/ou artrite de grandes articulações, amiloidose e manifestações cutâneas. O diagnóstico definitivo é por estudo genético.

RELATO DO CASO:

AT, sexo masculino, 41 anos, descendência italiana, encaminhado para avaliação por doença autoimune. Paciente tinha diagnóstico prévio de Lúpus Eritematoso Sistêmico(LES). Refere dores articulares, febres recorrentes a cada 3 ou 8 semanas, as quais perduram em média entre 2 a 3 dias. Em alguns episódios apresentou derrame pleural, pericardite e quadro de ascite. Relata também dores musculares de forte intensidade durante as crises e sensação de fraqueza. Afirma que os episódios de febre começaram aproximadamente aos 20 anos de idade. Nega que outros familiares tenham sintomas parecidos. Paciente em uso de Prednisona 20mg/dia.

Foi solicitado TC de tórax e abdome as quais evidenciaram sinais de derrame pericárdico, derrame pleural bilateral e pequena quantidade de líquido livre na cavidade pélvica. Exames laboratoriais: FAN não reagente, FR < 20mg/dL, PCR = 20,31mg/dL, DHL = 99,4 U/l, VHS = 81mm, CPK = 338, C3 = 182, HLA B27 não detectado, Amilase = 29,5, EQU: traços de Hb e proteínas, EFP : albumina baixa e alfa 2 alta. Realizado estudo genético para sequenciamento da mutação MEFV que confirmou a presença da variante patogênica na seqüência dos éxons 2, 3, 5 e 10 do gene MEFV(E148Q). Iniciou-se Colchicina na dose 1,5mg/dia com melhora dos sintomas. Paciente segue em acompanhamento clínico.

CONCLUSÃO:

O relato apresentado destaca a importância de se considerar o diagnóstico de Febre Familiar do Mediterrâneo em regiões em que a doença é incomum, como por exemplo, a América Latina e sul do Brasil; a realização do sequenciamento genético para sua confirmação e a instituição do tratamento para remissão e prevenção da amiloidose renal.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Zadeh , Neda (Março 2011). Diagnosis and management of familiar Mediterranean Fever: Integrating medical genetics in a dedicated interdisciplinary clinic. Genetics in Medicine, v. 13, n. 3, p.263
2. Shohat , Mordechai (Junho 2011). Familial Mediterranean fever: A review. Genetics in Medicine, v. 13, n. 6, p.487
3. Balbo, Bruno. Abdominal pain, arthritis, and nephrotic syndrome in a Syrian patient. Clinics, São Paulo, v. 67, n. 6, p.2

Titulo: Febre Familiar do Mediterrâneo

Introdução: A Febre Familiar do Mediterrâneo (FFM) é uma doença genética autossômica recessiva sistêmica, causada por alterações no locus 16p13 do gene MEFV. A doença está relacionada, principalmente, aos indivíduos descendentes da região do mediterrâneo como os armênios, turcos, árabes e judeus sefarditas. Acomete, com menos frequência, os indivíduos com descendência europeia. Muitas mutações já foram descritas, entre elas a M694V, M694I, V26A, M80I e E148Q, sendo esta a mais comum entre os europeus. A doença é rara nos países ocidentais e muitos médicos passam a sua carreira sem encontrar um caso, ou, ao menos, sem diagnosticá-lo. Até o presente momento, nenhum caso de Febre Familiar do mediterrâneo foi descrito no estado do Rio Grande do Sul pela literatura. O quadro clínico é de episódios recorrentes de febre alta, geralmente acompanhada por peritonite, pleurite, pericardite e/ou artrite de grandes articulações, amiloidose e manifestações cutâneas. O diagnóstico definitivo é por estudo genético.

Relato de Caso: AT, sexo masculino, 41 anos, descendência italiana, encaminhado para avaliação por doença autoimune. Paciente tinha diagnóstico prévio de Lupus Eritematoso Sistêmico (LES). Refere dores articulares, febres recorrentes a cada 3 ou 8 semanas, as quais perduram em média entre 2 a 3 dias. Em alguns episódios apresentou derrame pleural, pericardite e quadro de ascite. Relata também dores musculares de forte intensidade durante as crises e sensação de fraqueza. Afirma que os episódios de febre começaram aproximadamente aos 20 anos de idade. Nega que outros familiares tenham sintomas parecidos. Paciente em uso de Prednisona 20mg/dia. Foi solicitado TC de tórax e abdome as quais evidenciaram sinais de derrame pericárdico, derrame pleural bilateral e pequena quantidade de líquido livre na cavidade pélvica. Exames laboratoriais: FAN não reagente, FR < 20mg/dL, PCR = 20,31mg/dL, DHL = 99,4 UI, VHS = 81mm, CPK = 338, C3 = 182, HLA B27 não detectado, Amilase = 29,5, EQU: traços de Hb e proteínas, EFP : albumina baixa e alfa 2 alta. Realizado estudo genético para sequenciamento da mutação MEFV que confirmou a presença da variante patogênica na sequência dos éxons 2, 3, 5 e 10 do gene MEFV(E148Q). Iniciou-se Colchicina na dose 1,5mg/dia com melhora dos sintomas. Paciente segue em acompanhamento clínico.

Conclusão: O relato apresentado destaca a importância de se considerar o diagnóstico de Febre Familiar do Mediterrâneo em regiões em que a doença é incomum, como por exemplo, a América Latina e sul do Brasil; a realização do sequenciamento genético para sua confirmação e a instituição do tratamento para remissão e prevenção da amiloidose renal.

Referências:

1. Zadeh, Neda (Março 2011). Diagnosis and management of familiar Mediterranean Fever: Integrating medical genetics in a dedicated interdisciplinary clinic. *Genetics in Medicine*, v. 13, n. 3, p.263
2. Shohat, Mordechai (Junho 2011). Familial Mediterranean fever: A review. *Genetics in Medicine*, v. 13, n. 6, p.487
3. Balbo, Bruno. Abdominal pain, arthritis, and nephrotic syndrome in a Syrian patient. *Clinics, São Paulo*, v. 67, n. 6, p.2

Assinatura do aluno

Assinatura do orientador