



XXIV
Mostra
de Iniciação
Científica

SEMANA DO
CONHECIMENTO

A Universidade em movimento

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



RELATO DE CASO

Síndrome Periódica febril associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS)

AUTOR PRINCIPAL:

Monyke Strzelecki

E-MAIL:

mstrzelecki@hotmail.com

TRABALHO VINCULADO À BOLSA DE IC::

Não

CO-AUTORES:

Larissa R. Corso, Marcelo Pedrotti De Cesaro, Monique Benetti, Gabriela Terezinha Albrecht, João Felipe Fosarin Pedroso Baseggio, Jonatan Longo

ORIENTADOR:

Arnaldo Carlos Porto Neto, M.D PhD

ÁREA:

Ciências Biológicas e da Saúde

ÁREA DO CONHECIMENTO DO CNPQ:

2.11.00.00-4

UNIVERSIDADE:

Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

As síndromes autoinflamatórias são um grupo de doenças que envolvem as células do sistema imune inato, sendo consideradas como representantes das doenças de imunodeficiência primária. Esses distúrbios são caracterizados por sintomas inflamatórios sistêmicos recorrentes, sem a formação de auto-anticorpos. Dentre elas, a síndrome periódica febril associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS), também conhecida como febre familiar da Hibernia, será o propósito desta análise. Condição rara, de herança autossômica dominante que normalmente se apresenta na infância com um amplo espectro de sintomas. O nosso objetivo foi relatar um caso representante desta síndrome, segundo nosso conhecimento, o primeiro relatado no estado do Rio Grande do Sul.

RELATO DO CASO:

Paciente feminina, previamente hígida, 11 anos, apresentando episódios de febre recorrente desde os 8 meses de idade, não responsiva ao tratamento com antibióticos e antitérmicos. Relata que os períodos febris tinham uma duração de 3 a 5 dias e eram acompanhados de lesões aftosas em mucosa bucal e vaginal. A paciente refere que algumas crises foram acompanhadas de lesões na pele, as quais eram relacionadas a uma reação alérgica aos antibióticos. As alterações encontradas no exame físico foram edema de joelho direito e, associadamente, o paciente referia dor no mesmo. A ressonância magnética mostrou derrame articular com distensão de bursa suprapatelar em joelho direito. Os resultados dos exames laboratoriais foram IgA 444mg/dL, IgG 1490mg/dL, IgM 95mg/dL, IgD 6,2mg/dL, velocidade de hemossedimentação 24 mm, proteína C reativa 2,6mg/dL, hemograma, plaquetas e fenotipagem de linfócitos sem particularidades. TRAPS afeta igualmente ambos os sexos e começa nas duas primeiras décadas do vida. Episódios sintomáticos tem duração de alguns dias a semanas e a febre geralmente persiste por mais de 5 dias. Os períodos livres de febre são variáveis e oscilam entre 2 a 9 meses. Erupções cutâneas eritematosas aparecem no tronco e membros e são do tipo migratórias no sentido centrífugo. A manifestação mais comum é a artralgia de grandes e pequenas articulações. Mais de 80% têm sintomas oculares como edema palpebral ou conjuntivite unilateral ou bilateral e algumas relatam um pródromo ocular ou desconforto. Cerca de 90% evoluem com dor abdominal secundária a peritonite inflamatória que pode simular um abdome agudo. Inicialmente, houve a hipótese diagnóstica de Síndrome de Hiperimunoglobulinemia D com febre periódica, pois nosso paciente apresentava lesões aftosas em mucosas e nível de IgD elevado, além disso as condições clínicas não eram características de TRAPS.

RELATO DO CASO - CONTINUAÇÃO:

Posteriormente, foi solicitado um sequenciamento genético positivo para polimorfismo p.P75L no gene TNFRSF1A, que confirmou o diagnóstico de TRAPS.

CONCLUSÃO:

O reconhecimento precoce dessa enfermidade se faz necessário para instituir um tratamento adequado. Desse modo, o conhecimento das manifestações clínico-laboratoriais e caracterização genotípica é de suma importância para elucidação diagnóstica, que juntamente promova a qualidade de vida destes pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Hull KM, Kastner DL, Balow JE. Hereditary periodic fever. N Engl J Med 2002; 346: 1415-6.
2. Jonathan S. Hausmann, MD, Fatma Dedeoglu, MD. Autoinflammatory Diseases in Pediatrics. Dermatol Clin 2013; 31: 481-494.
3. N Ravet, S Rouaghe, C Dodé, J Bienvenu, J Stirnemann, P Lévy, et al. Ann Rheum Dis 2006; 65: 1158-1162.

Título: Síndrome Periódica febril associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS)
Autores: Manyke Strzelecki, Larissa R. Corso, Marcelo Pedrotti De Cesaro, Monique Benetti, Gabriela Terezinha Albrecht, João Felipe Fosarin Pedroso Baseggio, Jonatan Longo
Orientador: Arnaldo Carlos Porto Neto, M.D PhD
Instituição: Faculdade de Medicina, Universidade de Passo Fundo – UPF

Introdução: As síndromes autoinflamatórias são um grupo de doenças que envolvem as células do sistema imune inato, sendo consideradas como representantes das doenças de imunodeficiência primária. Esses distúrbios são caracterizados por sintomas inflamatórios sistêmicos recorrentes, sem a formação de auto-anticorpos. Dentre elas, a síndrome periódica febril associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS), também conhecida como febre familiar da Hibernia, será o propósito desta análise. Condição rara, de herança autossômica dominante que normalmente se apresenta na infância com um amplo espectro de sintomas. O nosso objetivo foi relatar um caso representante desta síndrome, segundo nosso conhecimento, o primeiro relatado no estado do Rio Grande do Sul.

Relato de Caso: Paciente feminina, previamente hígida, 11 anos, apresentando episódios de febre recorrente desde os 8 meses de idade, não responsiva ao tratamento com antibióticos e antitérmicos. Relata que os períodos febris tinham uma duração de 3 a 5 dias e eram acompanhados de lesões aftosas em mucosa bucal e vaginal. A paciente refere que algumas crises foram acompanhadas de lesões na pele, as quais eram relacionadas a uma reação alérgica aos antibióticos. As alterações encontradas no exame físico foram edema de joelho direito e, associadamente, o paciente referia dor no mesmo. A ressonância magnética mostrou derrame articular com distensão de bursa suprapatelar em joelho direito. Os resultados dos exames laboratoriais foram IgA 444mg/dL, IgG 1490mg/dL, IgM 95mg/dL, IgD 6,2mg/dL, velocidade de hemossedimentação 24 mm, proteína C reativa 2,6mg/dL, hemograma, plaquetas e fenotipagem de linfócitos sem particularidades. TRAPS afeta igualmente ambos os sexos e começa nas duas primeiras décadas de vida. Episódios sintomáticos tem duração de alguns dias a semanas e a febre geralmente persiste por mais de 5 dias. Os períodos livres de febre são variáveis e oscilam entre 2 a 9 meses. Erupções cutâneas eritematosas aparecem no tronco e membros e são do tipo migratórias no sentido centrífugo. A manifestação mais comum é a artralgia de grandes e pequenas articulações. Mais de 80% têm sintomas oculares como edema palpebral ou conjuntivite unilateral ou bilateral e algumas relatam um pródromo ocular ou desconforto. Cerca de 90% evoluem com dor abdominal secundária a peritonite inflamatória que pode simular um abdome agudo. Inicialmente, houve a hipótese diagnóstica de Síndrome de Hiperimunoglobulinemia D com febre periódica, pois nosso paciente apresentava lesões aftosas em mucosas e nível de IgD elevado, além disso as condições clínicas não eram características de TRAPS. Posteriormente, foi solicitado um sequenciamento genético positivo para polimorfismo p.P75L no gene TNFRSF1A, que confirmou o diagnóstico de TRAPS.

Conclusão: O reconhecimento precoce dessa enfermidade se faz necessário para instituir um tratamento adequado. Desse modo, o conhecimento das manifestações clínico-laboratoriais e caracterização genotípica é de suma importância para elucidação diagnóstica, que juntamente promova a qualidade de vida destes pacientes.

Referências Bibliográficas:

1. Hull KM, Kastner DL, Balow JE. Hereditary periodic fever. *N Engl J Med* 2002; 346: 1415-6.
2. Jonathan S. Hausmann, MD, Fatma Dedeoglu, MD. Autoinflammatory Diseases in Pediatrics. *Dermatol Clin* 2013; 31: 481-494.
3. N Ravet, S Rouaghe, C Dodé, J Bienvenu, J Stirnemann, P Lévy, et al. *Ann Rheum Dis* 2006; 65: 1158-1162.

Assinatura do aluno

Assinatura do orientador