

Reumatologia | Caso Clínico

PD-018 - (21SPP-11861) - HIALINOSE INFANTIL SISTÊMICA: RELATO DE UM CASO

Luis Salazar¹; Tânia Lopes²; Mónica Tavares³; Cristina Garrido⁴; Inês Carrilho^{4,5}; Carla Zilhão²; Sérgio Alves²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Unidade de Alterações Nutricionais, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5 - Grupo de Dor Crónica Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A hialinose infantil sistémica (HIS) é uma doença autossómica recessiva muito rara ($<1/10^6$), caracterizada por deposição multissistémica de hialina, sobretudo cutânea, musculoesquelética e intestinal. Manifesta-se por contraturas articulares progressivas com dor crónica, podendo ocorrer má-absorção proteica e desnutrição.

Lactente do sexo feminino, sem história de consanguinidade, gestação de 34 semanas com RCIU, referenciada aos 7 meses por suspeita de artrogripose. História de flexo dos joelhos desde o 1º mês, com progressão para outras articulações, dor intensa à manipulação (padrão misto) e regressão motora. Aos 4 meses, aparecimento de hiperpigmentação arroxeadada nos olecrânios e maléolos (Fig 1A). Evolução estatoponderal inferior ao P3.

Objetivamente: postura fetal, estática, sem movimentos espontâneos, contraturas poliarticulares (Fig 1B), choro à mínima manipulação, tórax em quilha, pele escleroedematosa no tronco, lesões eritematosas nas asas nasais e nódulo perianal violáceo (Fig 1C).

Equacionada HIS, tendo o estudo genético confirmado variantes em heterozigotia no gene ANTXR2 – c.1074del (patogénica) e c.626_630delinsA (não descrita).

Abordagem terapêutica anti-inflamatória e com foco no controlo da dor, complementada com fisioterapia e suplementação nutricional.

Evoluiu com hipertrofia labial (Fig 1D), mantendo-se sem diarreia e com a1-antitripsina fecal normal.

Comentários / Conclusões

A HIS apresenta mutação no mesmo gene da fibromatose hialina juvenil, existindo correlação genótipo/fenótipo. A imprevisibilidade da mutação recém-descrita torna difícil estabelecer um prognóstico, que pode ser condicionado pelo atingimento intestinal. Não existindo tratamento específico, a adequada paliação de sintomas e reabilitação multimodal é crucial.

Palavras-chave : hialinose sistémica, dor crónica