

Imunodeficiências Primárias | Caso Clínico

EP-143 - (1JDP-10071) - FEBRE RECORRENTE E ADENOPATIAS. A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO DE DEFICIÊNCIA DE MEVALONATO CINASE

Teresa Brito¹; Biana Moreira¹; Hugo Teles¹; Cristina Pedrosa¹; João Farela Neves²

1 - Serviço de Pediatria - Hospital São Bernardo; 2 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital Dona Estefania, CHULC

Introdução / Descrição do Caso

A febre é um sintoma comum em idade pediátrica, frequentemente causada por intercorrências infecciosas, mas algumas características podem fazer suspeitar de outras patologias, como as doenças autoinflamatórias.

Criança de 3 anos, filha de pais consanguíneos, com múltiplas recorrências ao SU por febre e linfadenopatias cervicais desde os 12 meses de idade. Em alguns episódios apresentou exantema, dor abdominal e aftas da mucosa oral, sempre sem esplenomegália, artralgia ou outros sinais ou sintomas. Na avaliação inicial foi sempre detetada elevação marcada dos parâmetros inflamatórios, exame sumário de urina e radiografia de tórax sem alterações e exames culturais negativos. Internada 8 vezes por suspeita de bacteriemia oculta, medicada com ceftriaxone. Nunca foi identificado foco para a febre, que tinha uma duração habitual de 7 dias, seguida de período assintomático irregular. Colocada a hipótese de doença auto-inflamatória, foi doseada a imunoglobulina D e o ácido mevalónico em amostra de urina pontual fora de crise, que foram normais. O estudo genético (painel NGS para auto-inflamatórios) identificou a mutação pV337I no gene MVK em homozigotia, descrita como causadora de deficiência de mevalonato cinase (Síndrome de Hiperimunoglobulinemia D).

Comentários / Conclusões

A evolução das técnicas de sequenciação de nova geração tem levado à expansão do conhecimento dos defeitos congénitos da imunidade. Estes apresentam enorme heterogeneidade clínica, mas muitos manifestam-se por febre recorrente. A maioria destas doenças é causada por mutações heterozigóticas que conduzem a ganho de função do inflamassoma. Neste caso, a presença de consanguinidade facilitou o diagnóstico presuntivo de doença autossómica recessiva, permitindo o correto aconselhamento familiar.

Palavras-chave : febre, doenças autoinflamatórias