

Alergologia | Caso Clínico

PD-027 - (20SPP-9638) - URTICÁRIA AO FRIO COMO SINAL DE DOENÇA SISTÊMICA SILENCIOSA

Joana Branco¹; Sara Completo¹; Piedade Sande Lemos¹; Anna Sokolova¹

1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

Introdução / Descrição do Caso

Rapaz de 2 anos com história recorrente de lesões urticariformes após exposição ao frio, com 4 meses de duração, sem outra sintomatologia associada. Da investigação inicial salienta-se: teste do cubo de gelo positivo aos 10', padrão de citólise hepática (AST 104 U/L; ALT 145 U/L; sem padrão colestático ou alteração da função hepática) e ausência da banda alfa-1 na eletroforese das proteínas. Foi realizado o doseamento e confirmado o défice de alfa-1-antitripsina (33mg/dL). A sequenciação e estudo genético revelaram genótipo ZZ e mutação Glu342Lys do gene SERPINA1. Foram admitidos os diagnósticos de défice de alfa-1 antitripsina (DAAT) e de urticária ao frio e iniciou terapêutica com anti-histamínico H1 de 2ª geração não sedativo, com boa resposta. Mantém seguimento nas consultas de alergologia e gastroenterologia, sem outras manifestações de DAAT.

Comentários / Conclusões

O DAAT é uma doença genética com espectro clínico alargado. As variantes com a mutação Z frequentemente provocam doença hepática e pulmonar devido à redução dos níveis séricos da proteína. A paniculite é a manifestação cutânea mais frequente, mas nas últimas décadas têm sido reportados casos de DAAT associados a urticária ao frio, sobretudo nos indivíduos portadores do alelo Z. Apesar da causalidade ser desconhecida, o DAAT resulta na inativação inadequada das proteases plasmáticas e consequentemente no controlo incompleto da reação inflamatória, predispondo ao aparecimento de formas de urticária.

O caso descrito pretende alertar para a associação existente entre estas duas entidades. Sugere-se o rastreio de DAAT no estudo da urticária ao frio, dado que o diagnóstico precoce desta patologia permite a implementação de estilos de vida e terapêutica que retardam a progressão da doença.

Palavras-chave : Urticária ao frio, Défice de alfa-1 antitripsina, Pediatria, Citólise hepática