

Síndrome de Hiperimunoglobulina D mimetizando lúpus eritematoso sistêmico: um relato de caso

Priscila Ferreira Cortez¹, Bruna Calmezini Valdivieso¹, Bruno Henrique Marconato¹,
Débora Nogueira Muniz¹, Erika Paiva Souza¹, Larissa Oliveira F. Silva-Lima¹,
Mariana Silva Soares Peron¹, Eli Mansour¹, Simone Appenzeller¹

Introdução: A Síndrome de Hiperimunoglobulina D é uma alteração genética rara, autossômica recessiva, caracterizada por episódios febris recorrentes, linfonodomegalia, dor abdominal e aumento sérico policlonal de imunoglobulina D. A identificação precoce evita tratamentos e procedimentos desnecessários, como uso de antibióticos e até laparotomias abdominais exploratórias, visto que as manifestações clínicas são devido a distúrbios autoinflamatórios relacionados à ativação de inflamassomos. **Relato de caso:** Menina, 4 anos, foi encaminhada devido a dores abdominais recorrentes, febre e esplenomegalia desde os 2 anos de idade, associado a otites médias agudas de repetição e odinofagia com linfonodomegalia durante os episódios. Evoluiu com eritema malar, fotossensibilidade, artrite, serosite, FAN positivo, anemia hemolítica e linfopenia. Aventada a hipótese de Síndrome Linfoproliferativa Autoimune (ALPS), que foi descartada por citometria de fluxo evidenciando células T duplo-negativas. Foi diagnosticada com lúpus eritematoso sistêmico e iniciado tratamento com azatioprina e prednisona, porém sem melhora do quadro. Devido ao quadro recorrente de dor abdominal e aumento de provas inflamatórias realizou um teste genético, que evidenciando a variante c.1129G>A (p.V377I) no exon 11 e a variante c.986G>A (p.S329N) no exon 10 do gene *MVK*. Foi iniciado colchicina com resolução do quadro e a redução progressiva até a suspensão do corticoide e azatioprina. **Discussão:** Em crianças com menos de 6 anos de idade, na suspeita de lúpus eritematoso sistêmico é importante a pesquisa de doenças monogênicas autoinflamatórias que possam ter manifestações autoimunes associadas. Após o diagnóstico correto, evitaram-se cursos desnecessários de antibióticos, imunossuppressores e internações hospitalares. As crises foram tratadas com antiinflamatórios não esteroidais e uso contínuo de colchicina, devido à dificuldade de se obter tratamento com anti-IL1 no serviço público.

1. Universidade Estadual de Campinas, UNICAMP - Campinas - SP - Brasil.

Urticária cíclica: relato de caso de dermatite autoimune à progesterona

Cynthia Mafra Fonseca Lima¹, Carlos Henrique Santos Góis Filho¹,
Carla Rívia Padilha de Almeida²,
Mariana Gonçalves Ferreira Moreira Portela³, Iramirton Figuerêdo Moreira¹

Introdução: A Dermatite Autoimune à Progesterona (DAP) é uma reação autoimune rara associada a exposição endógena ou exógena à progesterona. Caracteriza-se por lesões cutâneas cíclicas na maioria dos pacientes, principalmente, durante a fase lútea tardia do ciclo menstrual que é o período com níveis de progesterona mais elevados em mulheres de idade fértil. **Relato de caso:** Mulher, 45 anos, com história de urticária cerca de 3 a 5 dias antes da menstruação. Quadro se repete todos os meses e responde a anti-histamínico de segunda geração uma vez por dia em dose habitual. Foi realizado teste cutâneo intradérmico de hipersensibilidade para investigar DAP. Controle positivo de 9 mm e controle negativo de 00 mm. Medroxiprogesterona 150 mg/mL 1:100 - negativo. Medroxiprogesterona 150 mg/mL 1:10 - pápula de aplicação medindo 3 mm e a pápula após 20 minutos medindo 7 mm. *Prick test* 1:1 - negativo. Na segunda etapa foi realizado teste de provocação oral com progesterona natural micronizada 100 mg (utrogestan). Após 33 minutos, apresentou urticária e após 43 minutos evoluiu com duas placas urticariformes pruriginosas. Resultado de reação imediata: positivo para urticária. Foi realizada programação de retorno para dessensibilização. **Discussão:** As manifestações mais comuns da DAP incluem urticária e angioedema, porém pode evoluir com uma variedade de sintomas cutâneos ou até sistêmicos, como anafilaxia. Sua patogênese ainda não foi completamente elucidada e os sintomas podem ser apresentados como reações de hipersensibilidades de tipo I, III e IV. O diagnóstico é feito através da associação de sintomas cíclicos ou induzidos pela progesterona, teste cutâneo intradérmico positivo ou outro teste que comprove hipersensibilidade a progesterona, e cessação dos sintomas com a inibição da ovulação. Este caso retrata a investigação diagnóstica de uma reação autoimune pouco conhecida e que costuma ser subdiagnosticada, retardando a implementação terapêutica.

1. UFAL - Maceió - AL - Brasil.

2. CESMAC - Maceió - AL - Brasil.

3. UNIMA - Maceió - AL - Brasil.



Análise da mortalidade por lúpus na Região Nordeste: tendências e dados de 2018 a 2022

Eduarda Araújo de Gusmão Lôbo¹, Luiz Guilherme da Silva¹, Adriene Siqueira de Melo¹

Introdução: Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) é uma doença inflamatória crônica, multissistêmica, incurável, de causa desconhecida e autoimune. Em países emergentes um pior prognóstico se relaciona a um baixo nível socioeconômico e educacional, atraso no diagnóstico, dificuldades de acesso a serviços de saúde, infecções mais frequentes e complicações da doença. O objetivo deste estudo é analisar o perfil epidemiológico dos óbitos por lúpus eritematoso sistêmico no Nordeste no período de 2018 a 2022. **Metodologia:** Estudo descritivo, realizado por pesquisa ao banco de dados do sistema de informações sobre mortalidade (SIM-SUS). Foi avaliado o perfil dos óbitos por lúpus eritematoso disseminado (CID-10 M32) no Nordeste, no período de 2018 a 2022, segundo as variáveis: unidade da Federação, ano, sexo, faixa etária e raça/cor. **Resultados:** Foram notificados 1.234 óbitos por LES no Nordeste. Não foram observadas tendências de aumento ou redução entre os anos avaliados. Os estados responsáveis pelos maiores números de casos foram a Bahia com 347, Ceará com 222 e Pernambuco com 195. Também, observou-se um predomínio de notificações para o sexo feminino (87%). Pacientes entre 30 a 39 anos (23%), 40 a 49 anos (21%) e 20 a 29 anos (17%) tiveram as maiores incidências de óbitos. A cor/raça com maior destaque foi a parda com 64% das notificações. **Conclusões:** Observamos que o perfil de mortalidade encontrada para lúpus na região Nordeste encontra-se em concordância com o encontrado a nível nacional. Acometendo principalmente mulheres, em idade fértil e de etnia parda. Também, a mortalidade não se alterou no decorrer do período analisado, provavelmente pelas medidas preventivas de afastamento do exercício laboral e priorização nas campanhas de vacinação dos grupos de risco durante a pandemia de COVID-19.

1. Universidade Católica de Pernambuco - Recife - PE - Brasil.

Mastocitose cutânea difusa na infância: patogenia, sintomatologia e diagnóstico

Eduarda Araújo de Gusmão Lôbo¹, Rafaella Martins de Oliveira¹,
Carlos Acait Alves dos Anjos¹, Igor Gabriel Soares de Sousa Ramos¹,
Lavínia Silva Farias², Raissa Bezerra Ferreira e Silva¹,
Alisson Sherman Pereira Lima¹, Bruna do Amaral Noronha de Figueiredo Gomes¹

Introdução: Mastocitose é uma doença caracterizada pela proliferação anormal de mastócitos nos tecidos e órgãos. Um subtipo raro dessa doença é a mastocitose cutânea difusa. A finalidade deste estudo é elucidar os mecanismos patogênicos da doença na infância, bem como a sintomatologia e o diagnóstico. **Metodologia:** Revisão sistemática elaborada pelo protocolo PRISMA. Foi feita uma pesquisa nas bases de dados SciELO e MEDLINE usando os descritores “cutaneous mastocytosis” AND “Children”, sendo encontrados 186 artigos. Após a aplicação dos critérios de exclusão: últimos 5 anos, acesso gratuito e linguagem em português, inglês e espanhol, foram selecionados 9 artigos e feita a revisão. **Resultados:** A forma difusa da mastocitose cutânea é uma condição rara desencadeada pela expansão clonal de mastócitos, ocasionada por mutações somáticas no proto-oncogene c-kit, regulador da proliferação, sobrevivência e migração celular dos mastócitos. Majoritariamente, é observada nos primeiros meses e anos de vida. Com uma manifestação clínica heterogênea, observa-se desde o espessamento da pele, prurido intenso, rubor e lesões eritemato-acastanhadas generalizadas, até erupções bolhosas, e choque anafilático. Seu diagnóstico é fundamentado principalmente na análise dos fatores: história clínica, exame físico com a identificação do edema transitório após fricção das lesões (sinal de Darier, patognomônico de todas as formas da mastocitose cutânea), coleta de biópsia da pele em busca de mastócitos infiltrados na derme, dosagem da triptase sérica, biomarcador da ativação dos mastócitos, e testes genéticos para identificar mutações no gene c-kit. **Conclusão:** Infere-se que, embora os casos de mastocitose cutânea difusa na infância sejam raros e apresentem uma variedade de sintomas, é possível fazer o diagnóstico preciso da doença por meio da análise das características clínicas mais pronunciadas (eritrodermia, paquidermia e sinal de Darier positivo), testes genéticos e exames laboratoriais.

1. Universidade Católica de Pernambuco - Recife - PE - Brasil.
2. Faculdade de Medicina de Olinda - Olinda - PE - Brasil.

Estudo dos custos relacionados à esclerose múltipla no Brasil (maio/2014 - maio/2024)

Lívia Sampaio Campos Bohana¹, Beatriz Castro e Silva de Albergaria Barreto¹, Ana Beatriz de Britto Orrico Teixeira Marinho¹, Beatriz Muzi Luz Rodrigues¹, Alexandre Bullos Freitas¹, Fernanda Nascimento Gomes², Juan Pedro Barreto Paiva Martins¹, Maria Fernanda Campelo Apolonis¹, Pedro Henrique Lopes Santos¹, Giovanna Pereira Leal¹

Introdução: A esclerose múltipla é uma doença autoimune e crônica que advém de processos inflamatórios degenerativos, levando à destruição da bainha de mielina. Esse dano compromete funções do encéfalo, como visão, sensibilidade periférica, equilíbrio e força muscular, limitando a autonomia do paciente. Portanto, analisar os gastos com essa patologia no Brasil é essencial para iniciar o tratamento precocemente, reduzir sequelas e otimizar os custos da assistência. **Metodologia:** Estudo longitudinal, retrospectivo e quantitativo no período de Mai/2014 a Mai/2024. Os dados foram coletados do Sistema de Informação Hospitalar (SIH/DATASUS). Variáveis: número de internações por ano e região, valor total por ano, média de permanência e valor médio de internação. **Resultados:** Durante esse período, houve 46.768 internamentos no país, sendo 2022 (15,6%) e 2023 (13,9%) os anos mais acometidos e, dentre as regiões, a Sudeste, com 71%. Ademais, sobre o valor total, nota-se um aumento significativo no decorrer dos anos pesquisados - inclusive, o gasto em 2024 já superou o ano de 2015 em sua totalidade. Somado a isso, apesar do ano de 2023 conter menos casos em relação a 2022, teve um maior gasto, equivalente a 14% do valor total, enquanto o ano prévio apenas 13,3%. No que tange ao valor médio de internação, que no país foi de R\$ 557,3, o Norte se sobressai em comparação às demais, com R\$ 1.509,6, ao contrário da Centro-Oeste com só R\$ 406,6. **Conclusão:** Em suma, o Sudeste destaca-se pelas internações, com um aumento significativo deste índice ao longo dos anos avaliados. Reiterando que, apesar do expressivo gasto comparado a 2022, 2023 teve menos internados. O maior valor médio das internações, entre as regiões do país, foi da Norte, oposto da Centro-Oeste. Logo, é preciso investimento na saúde preventiva e implementação de políticas para o cuidado da patologia abordada - melhorando, assim, a qualidade dos serviços de saúde reduzindo os custos de internação por ela, especialmente nas áreas mais afetadas.

1. Universidade Salvador, UNIFACS - Salvador - BA - Brasil.

2. Faculdade ZARNS - Medicina FTC - Salvador - BA - Brasil.