

## Bronquiolite obliterante com enfisema: uma rara manifestação no lúpus eritematoso sistêmico

Laise Fazanha Sgarbi, José Elabras Filho, Natália Picanço de Queiroz Esteves,  
Daniela Damiana Gardioli Santos, Soloni Afra Pires Levy, Gisele Viana Pires\*

Paciente feminina, 30 anos, diagnóstico de lúpus eritematoso sistêmico (LES) aos 16 anos. Aos 20 anos apresentou fadiga e tosse seca, sendo excluídos asma, tromboembolismo pulmonar e cardiopatias. Em dezembro de 2015, apresentou dispneia e sibilância, mal estar geral, dor torácica inespecífica e fratura espontânea de arcos costais. TC de tórax: espessamento interlobular, predominando nos lobos inferiores e cistos aéreos esparsos nos lobos superiores.  $\alpha$ -1 antitripsina sérica normal. Espirometria: obstrução com redução moderada da CVF, disfunção global acentuada, PBD positiva. Pletismografia corporal: aumento da resistência das vias aéreas, com melhora da condutância após PBD. CPT normal, com aumento da relação VR/CPT. No Serviço de Imunologia, diagnosticada bronquiolite obliterante (BO) associada a enfisema pulmonar. TC de tórax evolutiva: áreas tênues com opacidade em vidro fosco e distribuição peribroncovascular, bronquiectasias císticas nos lobos superiores, com pequenos cistos e opacidades. Persiste com dispneia aos grandes esforços, sem broncoespasmo, em uso de beclometasona, formoterol e tiotrópio. Cerca de 50% dos pacientes com LES evoluem com manifestações pulmonares. Apenas 9% destes apresentam doença pulmonar obstrutiva. A BO é uma doença inflamatória das pequenas vias aéreas, como resposta a diversas injúrias. Histologicamente há presença de tecido intraluminal nas vias aéreas e/ou fibrose peribronquiolar com estreitamento do lúmen, ocasionando obstrução. A BO é considerada uma rara manifestação no LES, e dificilmente cursa com enfisema secundário. Relatamos um caso de uma rara manifestação pulmonar no LES: BO complicada por enfisema. É fundamental atentar para essa hipótese dentre as diversas manifestações clínicas do LES.

\* HUCFF - Universidade Federal do Rio de Janeiro.

## Estabilização clínica com imunobiológicos de paciente portadora de psoríase gutata: um relato de caso

Lara Maria Martins Lima, Leonardo José Martins Lima, Antônio Carlos Leon dos Santos\*

**Apresentação do caso:** L.M.M.L., sexo feminino, 21 anos, aos 9 anos, apresentou lesão eritematoescamosa pruriginosa, aderente, espessa, em placa ao redor dos folículos pilosos no couro cabeludo, além de pápulas eritematoescamosas pruriginosas, descamativas em tronco e região proximal dos membros superiores e inferiores. Inicialmente foi diagnosticada com dermatite seborreica, porém, como não obteve melhora com o uso de antifúngicos, foi feita nova investigação diagnóstica. A paciente apresentava história familiar positiva para psoríase, sendo seu pai portador da doença, o que auxiliou no diagnóstico de psoríase gutata. Desde então a mesma fez uso de várias medicações, tanto tópicas (betametasona) como sistêmicas (metotrexato e ciclosporina), as quais não apresentaram melhora a longo prazo. Por fim, foi prescrito tratamento com biológico (adalimumabe) via subcutânea a cada 14 dias, o qual a paciente se adaptou bem e esta em controle das lesões há 7 anos. **Discussão:** A psoríase é uma doença inflamatória crônica da pele, com prevalência de 1-2% na população pediátrica, que se caracteriza pelo surgimento de pápulas eritematoescamosas. Sua etiopatogenia ainda não foi totalmente elucidada, embora saiba que é uma doença imunomediada, a qual apresenta várias formas clínicas, como a psoríase gutata. O tratamento com biológicos têm menor impacto sobre a imunossupressão, quando comparado às drogas tradicionais e possui menos efeitos colaterais. Mesmo assim, deve ser considerado o potencial carcinogênico, principalmente quando em uso prolongado, ou em pacientes com risco aumentado para neoplasia cutânea. **Considerações finais:** As várias formas de psoríase apresentam o diagnóstico essencialmente clínico, sendo fundamental ressaltar a história familiar, fatores precipitantes e exacerbantes. Com relação ao tratamento, sabe-se que não existe uma terapêutica definitiva, sendo o objetivo, o controle clínico com o uso de medicações tópicas ou até o tratamento com imunossupressores.

\* UNIFENAS-BH.



## Haploinsuficiência de antígeno-4 de linfócito T citotóxico sem hipogamaglobulinemia: relato de caso

Carolina Vaccari, Fabiana Rodrigues Botelho, Luisa Biondi Gaggini, Anete S. Grumach, Marisa Laranjeira, Adriana N. Catapani, Troy Torgerson, Sandra Mitie Ueda Palma, Gesmar Segundo\*

**Apresentação:** E.M.A., 9 anos, branco, pais não consanguíneos, foi avaliado aos 9 meses por baixo ganho pômdero-estatural e anemia microcítica. Aos 5 anos desenvolveu petéquias, hematomas, icterícia, identificando-se Síndrome de Evans. Evoluiu com diarreia, artralgia e aftas orais, complicada com desidratação grave, distúrbio eletrolítico e crise convulsiva. Devido às manifestações intestinais foi submetido a vários estudos e a infiltração de linfócitos foi observada na mucosa intestinal. As seguintes terapias foram prescritas: transfusões de sangue no início dos sintomas, imunoglobulinas intravenosas, dieta sem glúten, mesalazina e azatioprina, sem melhora clínica. A resposta parcial foi observada com corticosteroides em relação à diarreia, mas os efeitos colaterais ocorreram como fácies cushingoide e fratura de vértebra lombar. Considerando as manifestações clínicas, o sequenciamento gênico para CTLA4 foi realizado e mostrou mutação heterozigótica c.443A> C levando a p.Q148P, uma nova mutação patogênica.

**Discussão:** A molécula CTLA4 é um potente inibidor da proliferação de células T e sua perda de função leva à infiltração de linfócitos como observado no tecido intestinal de nosso paciente. O esgotamento das células B também foi relatado associado à hipogamaglobulinemia e nosso paciente não desenvolveu defeito de anticorpos. Enfatizamos a variabilidade fenotípica da mutação CTLA4.

\* Faculdade de Medicina do ABC.



## Hipogamaglobulinemia é uma consequência do uso crônico de imunossupressores em idosos?

Ana Clara Ribeiro, Paulo Guilherme de Oliveira Barbalho Junior, Rina Dalva Pereira Neubarth Giorgi, Nafice Costa Araújo, Leonardo Oliveira Mendonça\*

**Introdução:** A senilidade é uma realidade crescente nos países em desenvolvimento, aumentando a prevalência de doenças autoimunes (DAI) nesta faixa etária. Atualmente as individualizações genéticas, imunológicas e sua relação com a epigenética permitem melhor programação terapêutica e prognóstica. Contudo, pouco se sabe sobre a relação destes fatores nesta população. **Objetivo:** Descrever grupo de idosos com DAI da Reumatologia do HSPE-SP. Caracterizar níveis de imunoglobulinas (IGs) e complemento, relacionando-os com diversos fatores. **Métodos:** Revisão de prontuário e laboratório. **Resultado:** De 291, 19% dos pacientes possuíam análise de IGs, 14% homens e 86% mulheres, média de diagnóstico de 9 anos e 12% com doença ativa. A maioria das DAI analisadas foram AR e LES. Mais da metade apresentava HAS, 30% osteoartrite e osteoporose, 20% diabetes e hipotireoidismo, e 18% doença psiquiátrica. Mais de 50% dos pacientes, desde o diagnóstico utilizou metotrexate, 48% hidroxicloroquina, 30% leflunomida, 10% MMF e 7, 3 e 3% respectivamente, ciclofosfamida, ciclosporina e azatioprina. Quase 70% pacientes utilizavam corticoide contínuo, 10% realizou pulso, 18% algum anti-TNF, 3% anti-IL6, e 7% anti-CD20. Linfopenia e hipoalbuminemia estavam presentes em torno de 8%. Hipergamaglobulinemia foi encontrada em 7%, enquanto hipogamaglobulinemia, em 5%. A deficiência seletiva de IgA (DSIgA) não foi encontrada. Contudo, 23% apresentavam hiperIgA (HIgA). A DSIgM estava presente em 14% dos pacientes, não encontrada HIgM. Somente um paciente apresentava níveis de C4 persistentemente quase nulos, uma imunodeficiência da via clássica do complemento. O padrão de FAN mais associado à HIgA, foi o pontilhado fino denso, enquanto que na DSIgM, não há padrão específico. **Conclusão:** Não foi observada a presença considerável de hipogamaglobulinemia, nem relação de HIgA e DSIgM com uso de imunossupressores prévios. Observa-se prevalência considerável de HIgA, fato ainda não bem descrito na literatura. Novos estudos são necessários para confirmar tais achados.

\* Instituto de Assistência ao Servidor Público Estadual de São Paulo.

## PFAPA, uma síndrome esporádica?

Barbara Abrahão Ferraz, Letícia Pereira Azevedo, Luciana Araújo Oliveira Cunha,  
Bárbara Abrahão Ferraz, Walter Flausino Fideles Junior, Pedro Barbosa de Oliveira Neto,  
Fabrícia Alves de Oliveira, Daniela Fernanda de Almeida Santos,  
Poliana Alves de Sousa, Gustavo Henrique Mendes Vaz\*

**Introdução:** As síndromes de febre periódica são caracterizadas por ataques curtos e recorrentes de febre e inflamação localizada grave que ocorre periodicamente ou irregularmente e que não são explicadas por doenças comuns da infância. **Métodos:** Apresentamos um relato de caso de uma família com febre periódica, aftose, faringite e adenite cervical. **Resultados:** Uma garota de dez anos que apresenta febre periódica de início antes de um ano de idade, com duração aproximada de três dias, associada a dor abdominal e cervical e vômitos. Os eventos não prejudicaram seu crescimento e desenvolvimento. Em uma investigação ambulatorial, foi questionada a hipótese de febre periódica, aftose, faringite e síndrome de adenite cervical (PFAPA). No entanto, seu irmão mais novo apresentou os mesmos sintomas além de sua mãe, quando mais jovem. Foram necessários testes genéticos para excluir a Febre periódica monogênica (síndrome periódica associada ao receptor de fator de necrose tumoral (TRAPS), FMF, síndrome de HiperIgD, síndrome periódica associada ao criopólio), que são causadas por mutações de genes envolvidos na regulação da resposta inflamatória. Dados laboratoriais: Aumento da proteína C-reativa, nos períodos de ataques de febre; Os testes genéticos foram negativos para MVK, MEFV, NOD2, PSTPIP1, NLRP3 e TNFRSF1A. Tratamento: Apresentou boa resposta a Glicocorticoides e Colchicina. **Conclusão:** Embora a síndrome de PFAPA seja conhecida como uma doença esporádica, alguns autores defendem uma forte correlação genética, sugerindo um padrão familiar da síndrome. Talvez o gene que causa a doença ainda não foi coberto pelo painel genético ou por outro mecanismo de herança não mendeliano.

\* Hospital da Polícia Militar de Minas Gerais.