Relatos Casos Clinicos

PO - (UM16-188) - ERITROMELALGIA: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Joana Nóbrega[1]; Manuela Bernardo[1]; Riquen Mulji[1]; Sara Cardoso[1]

1 - USF das Conchas

Enquadramento: A eritromelalgia é uma patologia crónica rara com uma incidência de 0.36/100 000, e que se caracteriza por episódios intermitentes de dor tipo queimadura, eritema, edema e calor ao nível dos pés e/ou mãos, normalmente desencadeados por calor ou exercício físico. Pode ser primária (idiopática ou genética) ou secundária a doenças mieloproliferativas, doenças auto-imunes, neuropatias, fármacos ou infecções. No entanto, como as suas manifestações clínicas são inespecíficas e como não existe um teste diagnóstico confirmatório, o seu diagnóstico é de exclusão, sendo fundamental fazer diagnóstico diferencial com todas as patologias que cursam com eritema doloroso das mãos e pés, nomeadamente Doença de Fabry, Fenómeno de Raynaud, neuropatias periféricas, policitémia, vasculite, erisipela e celulite.

Descrição do caso: Apresentamos o caso de um doente do sexo masculino, 46 anos, com antecedentes de úlcera gástrica estando medicando com inibidor da bomba de protões, que recorre a uma consulta de urgência no seu centro de saúde por queixas de dor, rubor e edema bilateral dos pés, com cerca de 1 mês de evolução. Referia períodos de exacerbação com o calor e marcha. À observação apresentava edema, calor e rubor simétrico dos pés, sem alterações neurovasculares. Fez avaliação analítica com estudo de auto-imunidade que não revelou alterações, pelo que se colocou a hipótese de eritromelalgia.

Discussão: A eritromelalgia é uma patologia que, embora rara, pode cursar com elevada morbilidade porque a dor, ardor e eritema das extremidades que a caracterizam podem ser incapacitantes. O mecanismo fisiopatológico responsável pela eritromelalgia ainda é incerto, mas existem várias teorias, sendo que a mais unânime corresponde à hipótese microvascular arteriovenosa que defende que os sintomas surgem devido a hipóxia induzida por uma distribuição assimétrica da microcirculação com aumento do fluxo termorregulador através de shunts arteriovenosos. Já a sua forma primária parece resultar de alterações da expressão genética dos canais de sódio, em particular a isoforma Nav1.7, que cursam com a hiperexcitabilidade das terminações nervosas que contribuem para a dor. O seu diagnóstico deve ser baseado numa história clínica minuciosa e exame objectivo durante os episódios que permitam fazer diagnóstico diferencial com outras patologias que apresentam manifestações clínicas semelhantes como a Doença de Fabry, Fenómeno de Raynaud, neuropatias periféricas e infecções cutâneas como a erisipela e celulite. Após exclusão de outras hipóteses diagnósticas, a avaliação analítica é fundamental para excluir as causas secundárias de eritromelalgia, sendo que as mais frequentes são as doenças mieloproliferativas como a policitémia, e as doenças auto-imunes.
Não existe um tratamento definitivo, passando essencialmente por medidas de suporte como a elevação dos membros e arrefecimento, e evicção dos factores precipitantes.
Com este caso pretendemos dar a conhecer esta patologia cujas manifestações clínicas são inespecíficas, sendo fundamental fazer diagnóstico diferencial**.**