Relatos Casos Clinicos

PO - (UM17-1244) - SINDROME DE HIPER IGD - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Isa Garcia[1,2]; Sara Custódio Alves[1]; Catarina Oliveira[1]

1 - HPP- Hospital de Cascais- Dr José de Almeida. Serviço de Medicina II; 2 - Centro de Saúde Figueira da Foz

Introdução: A Síndroma Hiper-IgD (SHID) é uma doença genética rara caracterizada por episódios de febre recorrente, tipicamente associada a linfadenopatias, dor abdominal, hepatomegália e/ou esplenomegália, artralgias e lesões cutâneas.

Descrição: Os autores apresentam o caso de uma mulher de 47 anos, fumadora (24 UMAs), sem antecedentes familiares de relevo, seguida em consulta de Medicina Interna por infecções de repetição do aparelho respiratório e genito-urinário e com história de vários internamentos na infância por febre, dor abdominal e poliartralgias recorrentes. Foi internada por novo episódio de dor abdominal, febre e artrite tíbio-tarsica esquerda, acompanhado de anorexia e emagrecimento. Ao exame objectivo, a salientar, IMC < 18, adenopatias cervicais e inguinais e hepato-esplenomegalia. Admitiu-se quadro sindromático de febre periódica, reforçado pela exclusão de outras patologias, nomeadamente infecciosa e doenças inflamatórias do tecido conjuntivo, tendo-se realizado diagnóstico diferencial entre febre familiar mediterrânea, SHID e síndrome do factor de necrose tumoral.

Discussão: Neste caso, pelo início dos sintomas na infância, com episódios recorrentes e auto-limitados de dor abdominal, artrite e febre, acompanhado de esplenomegália e linfadenopatias, colocou-se, como mais provável a hipótese de SHID. O doseamento sérico elevado de IgD confirmou o diagnóstico. A SHID é causada por mutações do gene da mevalonato quinase e é transmitida de forma autossómica recessiva. A confirmação do diagnóstico é feita pela existência de níveis séricos elevados de IgD, sendo o prognóstico destes doentes favorável.