



REVISTA BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA

www.reumatologia.com.br



Relato de caso

Dois pares de irmãos com artrite idiopática juvenil (AIJ): relato de casos



Teresa Cristina M.V. Robazzi^{a,b,*}, Gabriela Rios^b e Catarina Castro^c

^a Serviço de Reumatologia Pediátrica, Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA, Brasil

^b Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA, Brasil

^c Faculdade de Medicina da Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA, Brasil

INFORMAÇÕES SOBRE O ARTIGO

Histórico do artigo:

Recebido em 21 de julho de 2012

Aceito em 21 de maio de 2013

On-line em 15 de agosto de 2014

Palavras-chave:

Artrite idiopática juvenil

Irmãos

Crianças

R E S U M O

Relato de casos de ocorrência de Artrite Idiopática Juvenil (AIJ) em dois pares de irmãos acompanhados no serviço de reumatologia pediátrica da Universidade Federal da Bahia. O envolvimento genético na patogênese da AIJ está claro e o risco de recorrência entre irmãos corrobora esta contribuição. Um importante marco dessa descoberta envolve a confirmação da contribuição dos polimorfismos do complexo principal de histocompatibilidade (MHC) na susceptibilidade ao desenvolvimento da AIJ. Apesar de muitos progressos, os inúmeros estudos existentes ainda não são capazes de explicar diversos mecanismos implícitos na patogênese da AIJ.

© 2012 Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Two pairs of brothers with juvenile idiopathic arthritis (JIA): case reports

A B S T R A C T

This is a case report of juvenile idiopathic arthritis (JIA) in two pairs of brothers followed in the department of pediatric rheumatology, Universidade Federal da Bahia. Genetic involvement in JIA pathogenesis is clear and the risk of recurrence among siblings supports this contribution. An important landmark of this discovery involves the acknowledgment of major histocompatibility complex (MHC) polymorphism contribution to JIA development susceptibility. Despite many advances, the numerous available studies cannot explain several implicit mechanisms in JIA pathogenesis yet.

© 2012 Elsevier Editora Ltda. All rights reserved.

Keywords:

Juvenile idiopathic arthritis

Siblings

Children

* Autor para correspondência.

E-mail: trobazzi@gmail.com (T.C.M.V. Robazzi).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rbr.2013.05.006>

0482-5004/© 2012 Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

Introdução

A Artrite Idiopática Juvenil (AIJ) refere-se a um grupo de artropatias crônicas da infância que se inicia antes dos 16 anos de idade, com etiologia ainda desconhecida, mas com uma influência multifatorial ligada a fatores imunológicos, infecciosos e genéticos.¹

A literatura evidencia uma maior prevalência da doença em irmãos, assim como em parentes de primeiro grau que são portadores de outras doenças reumáticas, demonstrando a importância do fator genético nessa enfermidade.² Vários estudos genéticos têm-se centrado na compreensão da contribuição dos polimorfismos do complexo principal de histocompatibilidade (MHC) na susceptibilidade ao desenvolvimento da AIJ. Os resultados desses estudos demonstraram associações entre a AIJ com os genes que codificam o HLA e não-HLA.³ Porém, identificar fatores genéticos envolvidos na patogênese da AIJ tem sido difícil por várias razões, incluindo uma baixa prevalência de casos familiares e a falta de estimativas populacionais do seu risco de recorrência. Assim, os estudos têm sido poucos e muitas vezes baseados em um pequeno número de casos.⁴

Os autores descrevem a ocorrência de AIJ em dois pares de irmãos não gemelares.

Relato de casos

1º Relato

NSF, masculino, 11 anos e oito meses, com poliartrite em articulações interfalangianas proximais (IFP) de mãos, joelhos e tornozelos, associada à febre irregular, de início aos oito meses de idade. Ao exame físico: espessamento sinovial e edema em IFP do 4º quirodáctilo de ambas as mãos, joelhos e tornozelos, com a amplitude dos movimentos preservada. Fator antinúcleo (FAN) e Fator reumatoide (FR) não reagentes. Paciente não aderiu ao tratamento por problemas socioeconômicos, com abandono do seguimento médico, retornando ao serviço com doença em atividade clínica, após nove anos, neste momento acompanhado do irmão mais novo, JPSF, masculino, cinco anos e 10 meses, com febre irregular e artrite em articulações metatarsofalangianas, joelhos e tornozelos desde os nove meses de idade. Ao exame: marcha claudicante, espessamento sinovial em punhos e cotovelos, artrite em joelhos e deformidade tipo “botoeira” em 5º quirodáctilo. FAN e FR não reagentes. Após exclusão de doenças infecciosas, neoplásicas e outras doenças do colágeno, realizado o diagnóstico de AIJ poliarticular (ILAR) para ambos os irmãos, que se encontram no momento em uso regular de naproxeno, metotrexato e etanercepte (fig. 1).

2º Relato

IJS, masculino, oito anos, com história de febre (38°C-39°C) diária, rash cutâneo evanescente, poliartrite aditiva em articulações de punhos, cotovelos, joelhos, tornozelos e interfalangianas proximais desde os 11 meses de idade. Ao exame físico: figado a 6 cm do rebordo costal direito (RCD), baço a



Figura 1 – Irmãos com AIJ poliarticular; caso clínico 1.

4 cm de rebordo costal esquerdo (RCE), artrite em joelhos, tornozelos e interfalangianas distais e proximais e nódulo em 3º quirodáctilo esquerdo em IFP. Feito o diagnóstico de AIJ sistêmica (ILAR), FAN e FR negativos, após exclusão de doenças infecciosas, neoplásicas e outras collagenoses. Vem evoluindo afebril, sem rash e rigidez matinal e com melhora clínica e laboratorial do quadro articular. Em uso de metotrexato, naproxeno, prednisolona, ácido fólico e etanercepte. Três anos após o diagnóstico supracitado, o irmão mais novo, masculino, cinco anos, foi atendido com queixa de dores articulares generalizadas há cinco meses, associadas a edema em punho e joelho direitos e febre alta vespertina iniciada dois meses antes do quadro articular. Apresentava ainda anorexia e perda de peso. Ao exame: figado a 3 cm do RCD, edema em punho e joelho direitos com calor local e dor à mobilização ativa e passiva. FAN e FR negativos. Após exclusão de outras doenças, feito diagnóstico de AIJ sistêmica e iniciado o tratamento com indometacina, metotrexato, ácido fólico. Apresenta boa resposta clínica e laboratorial ao tratamento. Apresentaram evolução, respectivamente, para AIJ poliarticular e pauciarticular (fig. 2).

Discussão

Apesar da não realização de estudos genéticos nos pacientes descritos, as evidências sugerem que a AIJ é um transtorno complexo influenciado por múltiplos fatores genéticos e ambientais. A prevalência de AIJ entre indivíduos que possuem irmãos com a doença é de 15 a 30 vezes maior do que a prevalência na população geral e o risco de recorrência entre irmãos corrobora a contribuição genética para a doença. Além disso, estudos demonstram que pares de irmãos acometidos com AIJ apresentam antígenos leucocitários humanos (HLA) e características clínicas semelhantes, sendo a taxa de concordância entre gêmeos monozigóticos de 25%, sugerindo uma prevalência 250 vezes maior que a prevalência na população.⁴

Há relatos na literatura sobre os efeitos da genética sobre pares de irmãos acometidos, ou, menos frequentemente, sobre os gêmeos. Baum et al. foram os primeiros a descrever um casal de gêmeos concordantes para AIJ e com grau de

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3326948>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3326948>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)