

EP-134 - FEBRE MEDITERRÂNICA FAMILIAR - UMA "CAUSA" DE DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL?

Catarina Martins Da Cunha¹; Tânia Gago¹; Joana Roseira¹; Pedro Campelo¹; Bruno Peixe¹; Paulo Caldeira¹; Horácio Guerreiro¹

1 - Serviço de Gastrenterologia - Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Trata-se dum doente do género masculino de 52 anos com episódios recorrentes de longa data caracterizados por dor abdominal, febre e diarreia, associados a elevação dos parâmetros inflamatórios. Da abordagem inicial destacava-se endoscopia digestiva alta e colonoscopia normais (inclusive histologia). O estudo por videocápsula endoscópica demonstrou erosões a nível do jejuno proximal coexistindo um discreto espessamento segmentar do intestino delgado na enterografia por TC. Com base nestes achados admitiu-se o diagnóstico de doença de Crohn (DC) do intestino delgado. Nos dois anos subsequentes ocorreram várias agudizações que evoluíram favoravelmente em resposta à corticoterapia instituída, tendo-se iniciado terapêutica de manutenção com azatioprina com a qual a doença se manteve clinicamente quiescente durante um ano. Contudo, nos últimos 3 anos, constatou-se um agravamento clínico pautado por crises consecutivamente mais frequentes, interpretadas e abordadas como agudizações de DC. De ressaltar que, por vezes, essas crises eram acompanhadas de dor pleurítica e discreto derrame pleural.

Perante a dúvida quanto ao diagnóstico de DC, e uma vez excluída infeção ou malignidade, englobaram-se no diagnóstico diferencial outras condições sistémicas com marcado componente inflamatório. Cumprindo critérios clínicos de Livneh, incluindo controlo sintomático com colchicina empírica, firmou-se o diagnóstico de Febre Mediterrânica Familiar (FMF), posteriormente corroborado pela identificação de mutação genética no gene MEFV.

Este caso clínico, ao ilustrar uma patologia rara, realça a importância de serem consideradas outras hipóteses diagnósticas na abordagem dum doente com clínica sugestiva de doença inflamatória intestinal que, todavia, apresenta achados endoscópicos frustes e histologia não compatível.