

Ivan Luiz Gonçalves dos Santos¹; Débora Lilian Roveron^{1,3}; Julio Luiz Gonçalves dos Santos¹; Ráphisa Abrahão Gebrim¹; Helen de Parolis Figueiredo¹; Heron Mateus Ferreira¹; Flávia Linhares Martins²; Henrique Corrêa Aterje²

¹Discente da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais

²Docente da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais

³deboraroveron@hotmail.com



2º CONGRESSO MINEIRO ONLINE DE PEDIATRIA

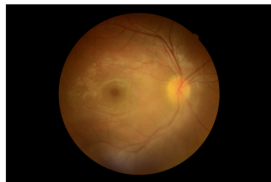
19 e 20 de novembro de 2021

"Criando futuros: por uma pandemia de esperança"

INTRODUÇÃO

A Doença de Behçet (DB) é um distúrbio inflamatório multissistêmico crônico, raro, de caráter remitente e recorrente, que cursa com uveíte difusa e vasculite retiniana¹. O quadro clínico caracteriza-se, principalmente, por ulcerações orais e genitais recorrentes, manifestações inflamatórias oculares e acometimentos sistêmicos². A etiopatogenia permanece desconhecida³, porém há estudos que corroboram que a presença do alelo HLA-B51/B5 é o fator genético mais prevalente; sendo os portadores do gene os que possuem maior risco de desenvolvimento comparado aos não portadores^{1,2}. O diagnóstico é clínico e se baseia, principalmente, na presença de vasculite retiniana e/ou uveíte, associada às úlceras orais e/ou genitais. Suspeita-se de DB em adultos jovens e com acometimento sistêmico⁴.

Olho Direito:



Olho Esquerdo:

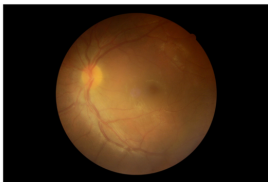


Imagem da fundoscopia do paciente dos olhos direito e esquerdo realizada em 2019, demonstrando ambos os olhos com aumento da tortuosidade vascular; no olho direito há condensações vítreas móveis e vitreite ++; no olho esquerdo, presença de lesões puntiformes inferiores estranquiçadas, tipo snowball, associadas a condensações vítreas móveis e vitreite +++.

RELATO DE CASO

L.G.T.S., 11 anos, pardo e do sexo masculino com história de perda da capacidade visual no olho esquerdo e episódio inflamatório há 3 anos, em uso de colírios em ambos os olhos. Referiu consulta prévia com reumatologista, em que foi diagnosticado com uveíte e HLA-B27 positivo, sem critérios suficientes para o diagnóstico de espondilite anquilosante. O paciente negou quaisquer outros sintomas desde o início do quadro. À biomicroscopia, ambos os olhos apresentaram conjuntiva e córnea claras, olho direito com ausência de reação à câmara anterior, pupila regular e presença de sinéquias póstero-superiores no olho esquerdo. À fundoscopia foi confrmado o diagnóstico de panuveíte bilateral, conforme figura.

A tipificação HLA, com identificação do alelo HLA-B51/B5 evidenciou DB, apesar do quadro atípico de manifestação ocular isolada, sem demais critérios diagnósticos. Prescreveu-se os seguintes colírios: dexametasona 1mg/ml e tatarato de brimonidina + maleato de timolol 2+5mg/ml, uma vez ao dia, em ambos os olhos, além de ciclopegia, uma vez ao dia, em olho esquerdo.

O paciente foi reencaminhado para o ambulatório de reumatologia, iniciando terapia com metotrexato e ácido fólico, cursando com a melhora do quadro clínico.

REFERÊNCIAS

1. Pain CE. Juvenile-onset Behçet's syndrome and mimics. *Clin Immunol.* 2020 May;214:108381. doi: 10.1016/j.clim.2020.108381. Epub 2020 Mar 10. PMID: 32765216
2. Adil A, Coyal A, Bansal P, Quint JM. Behçet Disease. 2021 Feb 17. In: StatPearls [Internet]. Treasure House (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-. PMID: 29262080.
3. Yildiz M, Haslak F, Adrovic A, Sahin S, Koker O, Barut K, Kasapcopur O. Pediatric Behçet's Disease. *Front Med (Lousanne)*. 2021 Feb 3;8:677192. doi: 10.3389/fmed.2021.627192. PMID: 33614684, PMCID: PMC7886701.
4. Yazici H, Seyahi E, Hatemi G, Yazici Y. Behçet syndrome: a contemporary view. *Nat Rev Rheumatol.* 2018 Feb;14(2):107-119. doi: 10.1038/nrrheum.2017.208. Epub 2018 Jan 3. Erratum in: *Nat Rev Rheumatol.* 2018 Jan 24;14 (2):118. PMID: 29296024.
5. PERAZZO, S.F. et al Behçet disease (BD) and BD-like clinical phenotypes: NF-κB pathway in mucosal ulcerating diseases. *Scandinavian Journal of Immunology*, v. 92, n. 5, e12973, 2020.
6. Kone-Pout I, Shahrom F, Dares-Bello M, Cantarini L, Cimaz R, Gattorno M, Anton J, Hofer M, Chkirate B, Bouayed K, Tugalitugkin I, Kuemmerle-Deschner J, Agostini H, Federici S, Arnoux A, Piedvache C, Ozon S, Group P (2015) Consensus classification criteria for paediatric Behçet's disease from a prospective observational cohort (PEDBD). *Ann Rheum Dis* 75(6):19.
7. Batu ED. Diagnostic/classification criteria in pediatric Behçet's disease. *Rheumatol Int.* 2019 Jan;39(1):37-46. doi: 10.1007/s00296-018-4208-9. Epub 2018 Nov 14. PMID: 30430200.
8. Desbois AC, Terrada C, Cacoub P, Bodaghi B, Saadoun D. Les manifestations oculaires de la maladie de Behçet [Ocular manifestations in Behçet's disease]. *Rev Med Interne.* 2018 Sep;39(9):738-743. French. doi: 10.1016/j.revmed.2018.02.022. Epub 2018 Apr 4. PMID: 29625716.
9. Ozyazgan Y, Ucar D, Hatemi G, Yazici Y. Ocular Involvement of Behçet's Syndrome: a Comprehensive Review. *Clin Rev Allergy Immunol.* 2015 Dec;49(3):298-306. doi: 10.1007/s12016-014-8425-2. PMID: 24828904.

DISCUSSÃO

A DB é mais incidente entre os 20 e 40 anos, contudo, até 20% dos casos se iniciam na infância. Uma vez que é uma doença multissistêmica de apresentação clínica variável, com vários diagnósticos diferenciais possíveis [infecções herpéticas, hipovitaminoses (B12, folato e ferro), doenças inflamatórias sistêmicas como LES, DII, mimetização auto-inflamatória monogênica, entre outras]. A variedade de quadros clínicos e diferenciais tornam o diagnóstico um desafio⁵.

Ulcerações orais são a manifestação clínica mais comum, seguida de outras manifestações mucocutâneas (principalmente úlceras genitais) e, posteriormente, envolvimento ocular e neurológico em estágios mais tardios da doença. Uma metanálise de estudos de coorte de BD pediátrica recente evidenciou apenas um relato de caso cujo sintoma inicial foi perda visual, o que é raro e incomum segundo a literatura¹. Contudo, o paciente apresentou-se com HLA-51/B5 positivo, fator genético frequentemente presente em pacientes com a doença⁵.

O envolvimento ocular é associado ao risco de amaurose, a qual ocorre em 15 a 25% dos pacientes, principalmente devido ao envolvimento macular ou vasculite retiniana. As agudizações graves e recorrentes, principalmente quando há o acometimento do segmento posterior e da retina, estão associados à ocorrência de alterações estruturais oculares irreversíveis, bem como danos permanentes na retina sensorial, resultando em perda progressiva de visão³. Fatores de risco como idade jovem, sexo masculino e gravidade do ataque inicial estão associados a um mau prognóstico visual. Portanto, diante do risco de lesão irreversível das estruturas oculares, e para garantir um melhor prognóstico, o diagnóstico precoce e o tratamento intensivo são essenciais. A terapia envolve a rápida supressão da inflamação durante os ataques e a prevenção de ataques recorrentes⁶.

O diagnóstico, segundo os critérios do PEDBD (Paediatric Behçet's Disease), considera três ou mais dos seguintes critérios: aftos orais (≥3/ano), aftos genitais (geralmente com cicatrizes), manifestações mucocutâneas (foliúlcite necrótica, lesões acneiformes e eritema nodoso), acometimento neurológico (sintomas piramidais ou motores, mutações cognitivas, ataxia e distúrbios esfinterianos, ou trombose de seio venoso com edema papilar com ou sem cefaléia), manifestações oculares (uveíte anterior, posterior ou intermedária, panuveíte e vasculite retiniana) e manifestações vasculares (trombose venosa ou arterial e aneurismas arteriais)⁵. Embora exista tal orientação, deve-se sempre avaliar o diagnóstico do paciente de forma singular.

Reitera-se que nenhum critério de diagnóstico ou classificação terá 100% de sensibilidade e especificidade entre todos os pacientes com DB⁷.

O presente caso foi avaliado individualmente e de forma transdisciplinar, levando ao sucesso diagnóstico e ao tratamento precoce, que é fundamental para que um melhor prognóstico se evidencie, na falta de critérios diagnósticos^{7,8,9}.

CONCLUSÃO

Este relato demonstra a necessidade de comunicação entre as especialidades a fim de conduzir a investigação diagnóstica de doenças raras e complexas, bem como a importância de compartilhar acometimentos atípicos para maior conhecimento à busca bibliográfica de literatura.