

SÍNDROME CINCA

Márcia M. Miura*; Carolina S. Arruda; Juliane S. Dalbem; Mariela G. Fortunato; Marcial F. Galera. Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular, Departamento de Pediatria, HGU, UNIC, Cuiabá - MT.

Introdução: Síndrome CINCA (Crônico-Infantil-Neurológico-Cutâneo-Articular) é uma doença inflamatória sistêmica crônica rara, de início no período neonatal, caracterizada por febre, exantema, poliartrite e acometimento neurológico. O objetivo deste relato de caso é atentar para o diagnóstico precoce quando as manifestações clínicas estiverem em um contexto pertinente, uma vez que esta síndrome muitas vezes é confundida com a forma sistêmica da AIJ, resultando em atraso do diagnóstico.

Metodologia: estudo retrospectivo de prontuário médico.

Resultados: JKDT, parda, 7 meses, feminino, RNPT, ao nascimento apresentou cianose central, com dificuldade respiratória, tiragem inter e subcostais, hepatoesplenomegalia, anemia e plaquetopenia, necessitando de internação em UTI. Durante esta internação apresentou placas exantemáticas urticariformes predominantes em tronco. Após a alta, evoluiu com linfadenomegalia axilar bilateral, consistência fibroelástica, móveis, sem flogose e febre baixa, não ultrapassando 39° C. Aos 2 meses, teve início artrite simétrica de MMSS (cotovelo e punhos), dolorosa à palpação e à movimentação, evoluindo com edema, limitação do movimento de extensão e aumento do tamanho das articulações. Durante investigação laboratorial foram excluídas todas as sorologias, com cultura de sangue e líquido cefalorraquidiano negativas. Complemento total CH50 normal, hemograma presença de leucocitose com predomínio de neutrófilos e anemia hipocrômica, e ainda, hipergamaglobulinemia. Na radiografia de MMSS apresentou displasia metafisária e sinais de calo ósseo em úmeros distais. Fez biópsia de MO que mostrou sinais inflamatórios inespecíficos com ausência de infiltração neoplásica ou de depósito. Atualmente apresenta agravamento do quadro algico em articulações, limitação de movimentos de MMSS, aumento da região articular, fígado palpável a 8 cm do RCD e baço palpável em FIE, ambos de consistência fibroelástica e indolores, e dos linfonodos axilares, o direito medindo 3x2cm e dois esquerdos medindo 1x1cm cada. Ao exame neurológico apresenta irritabilidade importante, hipotonia com atraso dos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor e fontanelas abertas medindo a anterior (3x3cm) e a posterior (1x1cm).

Conclusão: O diagnóstico da Síndrome CINCA é essencialmente clínico, podendo ser confirmado pelos exames complementares e pela presença de mutações no gene *CIAS1*. Apesar das semelhanças clínicas com infecções intra-uterinas ou neonatais, e ainda com a AIJ, é importante que o pediatra e o reumatologista estejam atentos às manifestações clínicas para que seja feito o diagnóstico precoce e instituição terapêutica adequada e, conseqüentemente, reduzir as seqüelas.