

Comunicações Orais

Title: Outcomes of SARS-CoV-2 infection in pediatric Portuguese patients followed at Pediatric Rheumatology Units

Authors: Ana Teresa Melo^{1,2,3}, Bianca Paulo Correia^{1,2,3}, Miguel Bernardo^{1,14}, Sandra Sousa⁴, Maria José Santos⁴, Sónia Carvalho⁵, Helena Sofia Sousa⁶, Joana Silva Dinis⁷, Filipe Oliveira Pinheiro⁸, Mariana Rodrigues⁸, Rita Torres⁹, Ana Filipa Mourão⁹, João Nascimento¹⁰, Catarina Soares¹¹, Marta Cabral^{12,13}, Patrícia Costa-Reis^{1,3,14}, Raquel Campanilho Marques^{1,2,3}, Filipa Oliveira Ramos^{1,2,3}

Affiliations:

1. Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal
2. Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal
3. Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal
4. Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal
5. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Unidade de Famalicão, Portugal
6. Serviço de Pediatria, Hospital de Vila Franca de Xira, Vila Franca de Xira, Portugal
7. Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal
8. Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal
9. Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal
10. Unidade de Reumatologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
11. Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima, Portugal
12. Departamento de Pediatria, Hospital da Luz, Lisboa, Portugal
13. Consulta de Reumatologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal
14. Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introduction: SARS-CoV-2 infection is generally mild in children compared to adults. However, the outcomes and predictors of severe disease in children and adolescents with rheumatic and musculoskeletal diseases (RMD) are still being studied.

Objectives: To assess the epidemiological features and clinical outcomes of children and adolescents with RMD who were infected with SARS-CoV-2 and identify possible risk factors associated with adverse outcomes.

Methods: A multicentric prospective observational study was performed. Data on demographic variables and clinical features were collected, using the *Rheumatic Diseases Portuguese Register* (Reuma.pt) and complemented with data from the hospital clinical records between March 2020 and August 2022. Statistical analysis was performed using SPSS 26.0, with a significance of $p < 0.05$. Univariate analysis was performed using Fisher's exact test, Mann-Whitney U test or Chi-Square and multivariate analysis was performed using binary logistic regression modelling.

Results: One hundred and eighty-four patients were included, most of them were female ($n=123$, 67%), with a median age of 14 [9-17] years and a median time since RMD diagnosis of 4 [2-6] years.

One hundred and forty-two patients (77%) had a confirmed inflammatory disease and the most frequent diagnosis was juvenile idiopathic arthritis ($n=86$, 61%), followed by systemic lupus erythematosus (SLE) ($n=13$, 9%). At the time of SARS-CoV-2 infection, most patients with inflammatory diseases were in remission ($n=95$, 67%), 39 patients (27%) had low disease activity and 7 patients (5%) had moderate disease activity. Eighteen patients (13%) changed treatment following the infection (temporary withheld or dose reduction). Most infections occurred after November 2021, when the Omicron variant started spreading ($n=99$, 70%).

Forty-one patients (29%) were asymptomatic and 95 patients (67%) had mild disease. The most frequent symptoms were cough ($n=50$, 31%), fever ($n=39$, 28%), rhinorrhea ($n=30$, 21%) and odynophagia ($n=27$, 19%).

Three patients (2%) were hospitalized and one of these was admitted to a Pediatric Intensive Care Unit due to dyspnea and fatigue. The patient had severe hemolytic anaemia, with hemodynamic instability, and was diagnosed with SLE. Another patient with SLE diagnosis was hospitalized due to thoracalgia, without troponin elevation or electrocardiographic abnormalities, and was treated with nonsteroidal anti-inflammatory drugs. He had low disease activity and was previously vaccinated against SARS-CoV2. A patient with an unspecified autoinflammatory disease, in remission, developed fever, abdominal pain and diarrhea, associated with elevated liver transaminases, 7 weeks after SARS-CoV-2 infection. A Multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) was the diagnostic hypothesis. No deaths were registered.

In 11 patients, the underlying inflammatory disease deteriorated following the infection, with the need to increase steroid dose in 4 patients and conventional disease modifying drugs (cDMARDs) dose in 5 patients. Only 4 of these patients had a previous adjustment in medication.

SLE diagnosis was positively associated with hospitalization (85% vs 15%, $p=0.015$). Similarly, thoracalgia (75% vs 25%; $p=0.035$), abdominal pain (75% vs 25%, $p=0.035$) and dyspnea (68% vs 33%, $p=0.009$) were also more commonly observed in hospitalized patients.

Conclusions:

SLE diagnosis was positively associated with hospitalization. Although a mild form of SARS-CoV-2 associated disease was predominant in patients with RMD, close monitoring should be maintained in SLE cases.

Musculoskeletal manifestations of SARS-CoV-2 in a pediatric population - experience of a pediatric rheumatology single unit

Authors: Augusto Silva¹, Filipa Oliveira-Ramos¹, Patrícia Costa-Reis², Miguel Bernardo², Raquel Campanilho-Marques¹

1 – Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte

Introduction:

Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 (SARS-CoV-2) infections can cause severe inflammation and serve as a trigger for immune-mediated manifestations.

Several case reports in adults have described auto-antibodies production and musculoskeletal (MSK) manifestations after SARS-CoV-2 infection (in around 27%), but in children the information is scarce.

Objective:

To describe the musculoskeletal manifestations, after SARS-CoV-2 infection, in a pediatric population without previously known rheumatic disease referred to our Pediatric Rheumatology Unit.

Methods:

The clinical records of all new pediatric rheumatology patients, between April 2020 to August 2022, with MSK manifestations and/or serologic findings related to rheumatic diseases (RD) after SARS-CoV-2 infection, were reviewed. Information was completed using *Plataforma de Dados em Saúde* and *Sinave*. Patients with previous known RD were

excluded. Data on demographic variables and clinical features were collected and presented as frequencies and median (interquartile range) for categorical and continuous variables, respectively.

Results:

During the study period, 325 new patients were referred to our Pediatric Rheumatology Unit, of which 20 (6.2%) had manifestations and/or serologic findings related to RD after infection (table 1). Of the 20 patients (60% female), the median age at SARS-CoV-2 infection diagnosis was 14 (11.3-16) years and the median time for MSK or serological manifestations after SARS-CoV-2 infection was 19 (15-29) days. All patients had asymptomatic or mild infection, and none required hospitalization.

Following infection, the main MSK symptoms were arthralgia (12/20, 60%), myalgia (8/20, 40%) and acrocyanosis (5/20, 25%). The most frequently RD identified were myositis (3/20, 15%), connective tissue diseases (3/20, 15%), perniosis (3/20, 15%) and nonspecific musculoskeletal pain (NMKP: 5/20, 25%). A 12-year-old boy had two recorded SARS-CoV-2 infections with different clinical manifestations: following the first infection he developed NMKP and six months later, after the second one, he presented with arthritis which was later diagnosed as juvenile idiopathic arthritis.

Two patients (0.6%) were referred due to positive serologic findings (one with ANCA-PR3 and one with lupus anticoagulant), despite having no clinical manifestations suggestive of RD.

Five patients (25%) were hospitalized due to the severity of the developed RD. Two with systemic lupus erythematosus (10%): one with severe anemia and thrombocytopenia and one with macrophage activation syndrome. Three (15%) developed myositis: one admitted with severe muscle weakness of the lower limbs and severe skin involvement due to dermatomyositis; one with generalized muscle weakness that was later diagnosed with a genetic muscle disorder and one with a multisystem inflammatory syndrome and further progression to generalized myositis. Three of them required intravenous immunoglobulin and methylprednisolone pulses.

During follow-up, the patients with inflammatory RD induced by SARS-CoV-2 were mostly treated with oral prednisolone (n=6), hydroxychloroquine (n=3) and oral anti-inflammatory (n=3). The remaining patients had symptoms controlled with physiotherapy (n=4), muscle relaxant (n=4) and topical treatment (n=2). After a median follow-up of 9 (3-14.8) months, all patients presented favorable outcomes. From the patients with inflammatory RD: one (5%) patient had complete remission, while eight (40%) had remained with minimal disease activity. From the remaining patients, five (25%) had complete remission.

Conclusion:

To the best of our knowledge, this is one of the few studies analyzing the MSK involvement induced by SARS-CoV-2 in a pediatric population. In our cohort the MSK

manifestations were uncommon (6.2%), compared to adults, and the most frequent were myositis, connective tissue diseases, perniosis and NMKP. Despite the small sample, manifestations had a wide spectrum of severity, from mild to potentially fatal, but were early identified, treated and 30% reached complete remission.

Resultados do estudo gut-lupus: dieta, composição corporal, microbiota e permeabilidade intestinal no lupus eritematoso sistémico

Miguel Castro^{1,2}, Inês Almada-Correia^{1,2}, Carla Motta³, Catarina Sousa Guerreiro⁴, Rita A. Moura¹, Nikita Khmelinskii^{1,5}, Filipa Oliveira-Ramos^{1,5,6}, Catarina Inês Mendes⁷, Mário Ramirez⁷, João Eurico Fonseca^{1,5}, Patrícia Costa-Reis^{1,6}

1.Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa

2.Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa

3.Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

4.Laboratório de Nutrição, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa

5.Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

6. Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

7. Instituto de Microbiologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Introdução: Apesar dos avanços a nível científico e terapêutico das últimas décadas, o lúpus eritematoso sistémico (LES) é, ainda, uma das dez principais causas de morte não-traumática em mulheres jovens, associando-se também a insucesso escolar, desemprego e menor qualidade de vida. São necessárias novas formas de tratamento para esta doença e, para as desenhar, um maior conhecimento da sua patogénese é crucial.

Estudos anteriores em modelo roedor de LES observaram que a translocação de um patobionte intestinal induz uma resposta autoimune e morte, capazes de serem prevenidas pela administração de antibióticos e uma vacina dirigida contra o patobionte. Estudos recentes em várias patologias imuno-mediadas mostraram que a microbiota intestinal modula a integridade da parede intestinal, afetando a sua permeabilidade, a imunidade da mucosa e a ocorrência de endotoxemia. O nosso grupo demonstrou que as mulheres com LES têm significativamente mais endotoxemia (lipopolissacarídeo circulante). Estes dados globalmente sugerem que no LES a disbiose intestinal, associada a um comprometimento da barreira intestinal e a maior permeabilidade, leva a endotoxemia. Esta pode contribuir

para a ativação crónica do sistema imunitário própria desta doença. Este trabalho teve como objetivo comparar a dieta, atividade física, composição corporal, microbiota e permeabilidade intestinais em doentes com LES e controlos saudáveis.

Métodos: Avaliaram-se controlos saudáveis e doentes com LES (crianças e adultos) que cumpriram os critérios EULAR/ACR SLE 2019. Indivíduos com doença inflamatória intestinal, doença celíaca, síndrome do intestino irritável, diabetes mellitus, neoplasias ou qualquer outra doença imuno-mediada foram excluídos do estudo. Os controlos saudáveis foram sujeitos a uma entrevista prévia. Avaliou-se a ingestão alimentar através de três inquéritos alimentares de 24h, a adesão à dieta mediterrânica com os questionários PREDIMED e KIDMED e a atividade física com o questionário IPAQ. A composição corporal foi avaliada por pletismografia de deslocamento de ar. A microbiota intestinal foi estudada por Sequenciamento de Nova Geração (16S rRNA). A permeabilidade intestinal foi avaliada através do teste da lactulose/manitol, e recorrendo a marcadores indiretos de permeabilidade intestinal, como a zonulina, a claudina-3, o sCD14 e o IFABP (intestinal fatty acid binding protein), avaliados por ELISA. O score SLEDAI-2K foi utilizado para avaliar a atividade da doença.

Resultados: Estudaram-se 16 controlos saudáveis (idade mediana 35 anos; 14-50 anos; 88% mulheres) e 45 doentes com LES (11 crianças e 34 adultos; idade mediana 32 anos; 11-57 anos; 87% mulheres; idade mediana ao diagnóstico 19 anos; duração mediana da doença 7 anos; nefrite lúpica em 64% dos doentes; SLEDAI-2K mediano à data da colheita das amostras 4). Comparativamente com os controlos saudáveis, os doentes com LES apresentaram menor atividade física, menor adesão à dieta mediterrânica, menor ingestão de ácido α -linolénico, ácido eicosapentaenoico (EPA), manganês e fibra, maior tempo sentado e maior massa gorda ($p < 0,05$, em todas as análises).

Os doentes com LES apresentaram diminuição da α -diversidade da microbiota intestinal (disbiose).

Os níveis de zonulina e o rácio lactulose/manitol estavam elevados em doentes com LES ($p < 0,05$), mostrando uma maior permeabilidade intestinal. O rácio lactulose/manitol estava significativamente mais elevado em doentes com nefrite lúpica comparativamente com doentes com LES sem atingimento renal ($p < 0,05$). Verificámos também uma elevada concentração de sCD14 em doentes com LES ($p < 0,05$) e níveis elevados de IFABP, mas apenas em doentes adultos ($p < 0,05$). Não observámos diferenças nos níveis de claudina-3.

Conclusão: Comparativamente com controlos saudáveis, nesta coorte de doentes com LES detetámos menor adesão à dieta mediterrânica, menor atividade física, maior massa gorda, disbiose intestinal e maior permeabilidade intestinal. O reequilíbrio da microbiota intestinal e a redução da permeabilidade intestinal poderão ser dois alvos terapêuticos promissores nesta doença.

HER2 predicts flares in pediatric lupus nephritis: results from a multicenter prospective study



Patrícia Costa Reis¹, Kelly Maurer², Michelle A. Petri³, Jon M. Burnham², Kathleen O'Neil⁴, Marisa Klein-Gitelman⁵, Emily von Scheven⁶, Laura E. Schanberg⁷, Kathleen E Sullivan²

1. Hospital de Santa Maria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal
2. Children's Hospital of Philadelphia, University of Pennsylvania, Philadelphia, USA
3. Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, USA
4. Riley Hospital for Children, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, USA
5. Children's Hospital of Chicago, Northwestern Feinberg School of Medicine, Chicago, USA
6. University of California, San Francisco, USA
7. Duke Children's Health Center, Durham, USA

Introduction

New, non-invasive, biomarkers are much needed to guide lupus nephritis treatment. Recently, we showed that HER2 (Human Epidermal Growth Factor Receptor 2) is highly expressed in the glomerular and tubulointerstitial compartments of the kidneys of patients with lupus nephritis, but not in healthy individuals or patients with other mesangioproliferative glomerulonephritides, including post streptococcal glomerulonephritis, Ig A nephropathy and granulomatosis with polyangiitis (1). We also found in a lupus mouse model (NZM2410 mice) that HER2 is highly expressed and correlated with disease activity (1). In vitro, we showed that HER2 controls mesangial cell proliferation through miR-26a and miR-30b. These miRNAs regulate the expression of genes associated with the cell cycle (1).

We hypothesized that HER2 overexpression stimulates the proliferation of mesangial cells, a central step in lupus nephritis pathogenesis.

In this study, we explored the clinical utility of urinary HER2 (uHER2) as a biomarker of lupus nephritis activity.

Methods

We conducted a prospective, multicenter, study of children and adolescents with biopsy-proven lupus nephritis. Clinical data and urine were collected periodically and uHER2 was quantified by ELISA. The control groups were: age and gender matched healthy individuals, patients with polyarticular juvenile idiopathic arthritis (pJIA) and patients submitted to bone marrow transplant with acute kidney injury (AKI). A validation study was performed in an adult cohort.

Results: We studied 771 samples of 113 children and adolescents with lupus nephritis (81% female; median age 15; 41% class IV). uHER2 was significantly increased in patients with active lupus nephritis (renal-SLEDAI \geq 4; $p=0.006$) and not in children with AKI ($n=50$) or pJIA ($n=20$). uHER2 levels were associated with casts, hematuria and new onset proteinuria ($p<0.05$). Furthermore, uHER2 was significantly elevated in clinical visits prior to a renal flare - SLEDAI \geq 4 ($p<0.05$).

In adults with SLE ($n=189$; 126 with lupus nephritis) uHER2 was significantly increased when nephritis was active.

Discussion: In this prospective study of a large cohort of pediatric patients with lupus nephritis we showed that uHER2 is a biomarker of disease activity, predicting flares.

References

1. Costa-Reis P, Russo PA, Zhang Z, Colonna L, Maurer K, Gallucci S, Schulz SW, Kiani AN, Petri M, Sullivan KE. The Role of MicroRNAs and Human Epidermal Growth Factor Receptor 2 in Proliferative Lupus Nephritis. *Arthritis Rheumatol.* 2015 Sep;67(9):2415-26. doi: 10.1002/art.39219. PMID: 26016809; PMCID: PMC7814461.

Children with extended oligoarticular and polyarticular juvenile idiopathic arthritis have alterations in B and T follicular cell subsets in peripheral blood and a cytokine profile sustaining B cell activation

Catarina Tomé¹, Filipa Oliveira-Ramos^{1,2}, Raquel Campanilho-Marques^{1,2}, Ana F. Mourão³, Sandra Sousa⁴, Ana T. Melo^{1,2}, Rui L. Teixeira^{1,2}, Ana P. Martins⁵, Sofia Moeda⁶, Patrícia Costa-Reis^{1,6}, Rita P. Torres³, Helena Fonseca⁶, Miroslava Gonçalves⁵, Maria J. Santos^{1,4}, Luis Graca¹, João E. Fonseca^{1,2}, Rita A. Moura¹

¹Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisbon, Portugal

²Rheumatology Department, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Hospital de Santa Maria, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisbon, Portugal

³Rheumatology Department, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE, Hospital de São Francisco Xavier, Lisbon, Portugal

⁴Reumatology Department, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal

⁵Pediatric Surgery Department, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Hospital de Santa Maria, Lisbon, Portugal

⁶Department of Pediatrics, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Hospital de Santa Maria, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisbon, Portugal

Introduction: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is the most common rheumatic disease in children. Our group has recently demonstrated that extended oligoarticular (eoJIA) and polyarticular JIA (pJIA) mostly evolve to a rheumatoid arthritis (RA)-like phenotype in adulthood. Disturbances in B cells, T follicular helper (Tfh) and T follicular regulatory (Tfr) cell immune responses are associated with RA pathogenesis, but their exact role in JIA development is poorly understood.

Objectives: The main goal of this study was to characterize the frequency and phenotype of B, Tfh and Tfr cells in peripheral blood and the cytokine environment present in circulation in children with eoJIA and pJIA when compared to healthy controls, children with persistent oligoarticular JIA (poJIA) and adult JIA patients.

Methods: Blood samples were collected from 105 JIA patients (children and adults) and 50 age- and gender-matched healthy individuals. Peripheral blood mononuclear cells were isolated and the frequency and phenotype of B, Tfh and Tfr cells were evaluated by flow cytometry. Serum levels of APRIL, BAFF, IL-1 β , IL-2, IL-4, IL-6, IL-10, IL-17A, IL-21, IL-22, IFN- γ , PD-1, PD-L1, sCD40L, CXCL13 and TNF were measured by multiplex bead-based immunoassay and/ or ELISA in all groups included.

Results: The frequency of B, Tfh and Tfr cells was similar between JIA patients and controls. Children with eoJIA and pJIA, but not poJIA, had significantly lower frequencies of plasmablasts (median values of 0.62% vs. 0.90%, $p=0.0134$), regulatory T cells (5.17% vs. 6.44%, $p=0.0026$) and higher levels of Th17-like Tfh cells (33.30% vs. 26.75%, $p=0.0212$) in circulation when compared to controls. Furthermore, APRIL (4082pg/mL vs. 2832pg/mL, $p=0.0055$), BAFF (2061pg/mL vs. 1411pg/mL, $p=0.001$), IL-6 (5.74pg/mL vs. 3.89pg/mL, $p=0.0460$) and IL-17A (1.60 pg/mL vs. 1.31pg/mL, $p=0.0167$) serum levels were significantly increased in pediatric eoJIA and pJIA patients when compared to controls. These immunological alterations were not found in adult JIA patients in comparison to controls.

Conclusions: Changes in B and Tfh cell subpopulations, but not in Tfr cells, were found in peripheral blood of children with eoJIA and pJIA when compared to controls. Our results suggest a potential role and/ or activation profile of B and Th17-like Tfh cells in the pathogenesis of eoJIA and pJIA, but not poJIA.

Predictive factors of biologic disease-modifying anti-rheumatic drugs (bDMARD) use in Juvenile Idiopathic Arthritis patients

Authors: Ana Martins, Sara Ganhão, Filipe Oliveira Pinheiro, Catarina Granjo Morais, Irina Batista Rosa, Mariana Rodrigues, Luís Figueira, Iva Brito.

Background: The advent of disease-modifying antirheumatic drugs (DMARDs), in the past two decades has been revolutionary in the treatment and prognostic outcomes of patients with Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA). Since some patients

have *inadequate* responses to *conventional DMARDs*, *biologic DMARDs (bDMARDs)* must be prescribed to guarantee the achievement of complete remission. Early and appropriate treatment can prevent joint destruction, loss of joint function and extraarticular manifestations, with subsequent less morbidity and mortality.

Objectives: To identify the JIA patients with a higher probability of requiring treatment with bDMARDs and to investigate the predictive factors.

Methods: A retrospective single-center study of patients with JIA followed in a tertiary Hospital was conducted. Sociodemographic, clinical, laboratory and treatment characteristics were collected from Portuguese Rheumatic Diseases Register and medical records. Statistic was performed with independent samples t-test, Mann-Whitney U test, chi-square test and Fisher's exact test. Statistical significance was set up at a p-value <0.05. A multivariate logistic regression analysis was performed to identify possible predictive factors for bDMARD use. Odds ratios (ORs) and 95% confidence intervals (CIs) were calculated.

Results: A total of 165 patients with JIA (107 females, 64.8%) were included. Seventy-five patients had oligoarthritis (45.6%, 62 had persistent oligoarthritis and 13 had extended oligoarthritis), 17 psoriatic arthritis (10.3%), 30 rheumatoid factor (RF)-negative polyarthritis (18.1%), 6 RF-positive polyarthritis (3.6%), 14 systemic arthritis (8.5%) and 23 enthesitis related arthritis-juvenile spondyloarthritis (13.9%). Forty-five patients were treated with bDMARD (27.3%). More males were treated with bDMARDs ($p=0.058$). Regarding JIA subtype, more RF-positive polyarthritis patients needed bDMARDs to achieve remission ($p=0.027$). Likewise, concerning disease activity, JIA patients with higher C-reactive protein (CRP) values were more frequent treated with bDMARDs ($p=0.032$), which was not verified for erythrocyte sedimentation rate (ESR). Uveitis was significantly more frequent in the bDMARD group ($p=0.006$). Moreover, more patients with bilateral involvement were treated with bDMARDs, compared with patients with unilateral uveitis ($n=0.032$). Nevertheless, no differences were found concerning age and number of joints involved at onset, disease duration and ANA positivity.

In a multivariate regression model adjusted for gender, the presence of uveitis (OR 4.42, 95% CI 1.43 to 13.60, $p=0.010$) and polyarticular involvement (OR 6.62, 95% CI 2.05-21.43, $p=0.002$) remained statistically significant predictive factors for bDMARD use in JIA patients.

Discussion/Conclusion: Male patients, polyarticular involvement (with negative or positive RF) and bilateral uveitis were more frequently treated with bDMARDs. In addition, CRP values at onset of JIA were higher in the bDMARD group. Thereby, the presence of uveitis and polyarticular involvement seem to predict the need of bDMARD

treatment in JIA patients. Prompt treatment with these agents, early in the disease course, especially in JIA patients with more articular involvement and extraarticular manifestations like uveitis, refractory to conventional DMARDs, should be strongly recommended, in order to avoid irreversible damage and to achieve complete and long-term remission.

	With bDMARD (n=45)	Without (n=120)	bDMARD	P-value
Sex, male, n(%)	21 (46.7)	37 (30.8)		0.058
Disease characteristics				
JIA subtype, n(%)				
Oligoarthritis	15 (33.3)	60 (50.0)		0.056
Psoriatic arthritis	3 (6.7)	14 (11.7)		0.347
Polyarthritis (RF-negative)	10 (22.2)	20 (16.7)		0.410
Polyarthritis (RF-positive)	4 (8.9)	2 (1.7)		0.027
Systemic arthritis	5 (11.1)	9 (7.5)		0.458
ERA-jSpA	8 (17.8)	15 (12.5)		0.383
Age at diagnosis, years, mean ± ST	8.4 ± 5.8	7.7 ± 4.7		0.548
Disease duration, years, mean ± ST	9.0 ± 7.5	7.2 ± 6.5		0.184
Number of joints involved at onset, median (Q1-Q3)	3.0 (0.5-9.5)	1.0 (1.0-2.0)		0.641
Presence of uveitis, n(%)	17 (37.8)	21 (17.5)		0.006
Laterality of uveitis, n(%)				0.048
Unilateral alternating				
Unilateral	5 (29.4)	6 (28.6)		
Bilateral	5 (29.4)	13 (61.9)		
	7 (41.2)	2 (9.5)		
Laboratory analysis				
ANA positivity, n(%)	15 (38.5)	56 (53.3)		0.113
ESR at diagnosis, median (Q1-Q3)	35.0 (15.5-57.0)	21.0 (10.0-44.5)		0.414
CRP at diagnosis, median (Q1-Q3)	10.9 (1.9-48.1)	3.15 (0.95-13.23)		0.032

Table 1. Description of gender, clinical and laboratory characteristics of the included patients with JIA.

Outcome of uveitis in juvenile idiopathic arthritis and spondyloarthritis patients – a 5-year follow up study

Authors: F.O. Pinheiro^{1,2}, M. Leuzinger-Dias³, B.M. Fernandes¹, D. Fonseca⁴, J. Vilaça⁵, L. Figueira^{3,6}, I. Brito^{2,7}

1. Rheumatology Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto
2. Medicine Department, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto
3. Ophthalmology Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto
4. Rheumatology Department, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto
5. Paediatrics Department, Hospital de Braga, Braga
6. Pharmacology and Therapeutics Department, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto
7. Pediatric and Young Adult Rheumatology Unit, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Background: Uveitis is a frequent complication of juvenile idiopathic arthritis (JIA) and juvenile spondyloarthritis (SpA), and diagnosis is often challenging. The importance of uveitis relates to potential complications, and prognosis depends on early recognition and treatment. The aim of this study is to evaluate the prevalence and risk factors for complications associated with uveitis in patients with JIA and SpA.

Methods: A longitudinal, monocentric cohort study that included patients diagnosed with JIA and SpA, who developed uveitis. Demographic, laboratory, and clinical data were collected including complications of uveitis, HLA-B27, antinuclear antibodies, erythrocyte sedimentation rate, C-reactive protein, visual acuity and DMARD treatment. Follow-up was 5 years after uveitis' diagnosis. Comparison between groups (complicated versus uncomplicated uveitis) was evaluated using chi-square, t test and Mann-Whitney test. Logistic regression was performed to determine predictors of complications.

Results: A total of 270 patients were evaluated, of which 37 patients (13.7%) had uveitis and were included in this study. Twenty patients were female (54.1%), age 11.9±8.7 years at diagnosis of SpA/JIA and 15.3±9.9 years at diagnosis of uveitis. Twenty-seven patients (73.0%) had a diagnosis of JIA (23 with oligoarticular disease) and in 12 patients (32.4%) uveitis was the first manifestation of the rheumatic disease. Fifteen (40.5%) patients exhibited complications during follow-up period, namely cataract (n=11), synechiae and ocular hypertension (n=7), keratopathy (n=6), vitritis (n=3), retinal detachment (n=2), hemovitreal and glaucoma (n=1). Eleven patients (29.7%) underwent ophthalmologic surgery.

Comparisons between complicated versus uncomplicated uveitis patients showed that complications were significantly more frequent in those who had uveitis as the initial presentation (53.3% vs 18.2%, $p=0.04$), diagnosis of JIA (93.3% vs 59.1%, $p=0.03$), a younger age at diagnosis of uveitis (8.9 ± 5.7 vs 17.7 ± 10.1 , $p=0.01$) and age at the diagnosis of rheumatic disease (5.4 ± 4.6 vs 14.3 ± 8.7 , $p=0.01$); no significant differences were found between the groups in the other variables studied.

Univariate logistic regression analysis showed that JIA (OR 9.69, CI 1.07-87.44, $p=0.04$), presentation as uveitis (OR 5.14, CI 1.17-22.69, $p=0.03$), age at diagnosis of SpA/JIA (OR 0.88, CI 0.79-0.98, $p=0.02$) and age of uveitis (OR 0.90, CI 0.82-0.99, $p=0.02$) were predictors of complications. When adjusting for age of uveitis, age at diagnosis and JIA, uveitis as first manifestation of rheumatic disease was found to be an independent predictor of complications (OR 101.77, CI 3.08-3358.7, $p=0.01$).

Conclusion: Ophthalmologic complications of uveitis occur in a significant percentage of patients with JIA and SpA. The initial presentation of rheumatic disease as uveitis is significantly associated with the occurrence of uveitis complications, so it is essential that there is a collaboration between ophthalmologist and rheumatologist in the diagnosis and treatment of these patients.

BARREIRAS E ALTERNATIVAS NA REFERENCIAÇÃO À REUMATOLOGIA PEDIÁTRICA

Hugo Parente¹, Maria Pontes Ferreira¹, Catarina Soares¹, Emanuel Costa², Francisca Guimarães¹, Soraia Azevedo¹, Daniela Faria¹, José Tavares-Costa¹, Filipa Teixeira¹, Carmo Afonso¹, Daniela Peixoto¹

¹ Rheumatology department, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima, Portugal

² Rheumatology department, Hospital de Braga, Braga, Portugal

Introdução: A Reumatologia Pediátrica (RP) é a área médica especializada na patologia reumatisal em idade infantil. Nos EUA¹, a referenciação à RP revelou atrasos relacionados com tempo de espera, distância, falta de formação, com implicações óbvias no outcome destas patologias. Na Europa, há dados igualmente preocupantes^{2,3,4}. Em Portugal, esta realidade é desconhecida.

Objetivos: Identificar as barreiras à referenciação para a RP, quer pela Pediatria quer pela Medicina Geral e Familiar (MGF) e caracterizar os padrões de referenciação atuais, assim como determinar medidas consensuais de melhoria.

Métodos: Questionário *online*, enviado por email a uma amostra representativa dos Pediatras e Médicos de Família a nível nacional, com posterior análise descritiva e comparativa. A significância estatística foi definida com um valor $p<0.05$.

Resultados:

Obteve-se um total de 292 respostas, 24,7% da Pediatria e 75,3% de MGF. No grupo da Pediatria, 39% dos respondedores desempenham funções num hospital central e 61,1%

num distrital. Apenas 11,3% afirmaram ter tido formação específica em RP. O número de formações nesta área nos últimos 5 anos foi inferior na MGF, sendo que não assistir a nenhuma formação demonstrou estar associado a uma menor referenciação. A maioria dos inquiridos referiu existir um centro de RP a menos de 60 minutos de distância. Ser Pediatra e ser especialista associou-se a uma maior taxa de referenciação. Nove por cento dos respondedores, afirmou não referenciar apesar de o considerar necessário, existindo uma associação significativa com ser MGF. Nestas situações, a referenciação foi para outra especialidade/subespecialidade, nomeadamente Pediatria Geral, Reumatologia Geral (RG) e Ortopedia Pediátrica. Vinte e quatro por cento consideraram o apoio da RP suficiente, 21,2% insuficiente e 54,8% desconheciam esta subespecialidade.

Como sugestões de melhoria, valorizaram a necessidade de aumentar o número de reumatologistas pediátricos, alargar a sua distribuição nacional, constituir algoritmos de *fast track* em zonas carenciadas, e aumentar a formação nesta área.

Porto, Santa Maria da Feira, Cascais, Santarém, Viana do Castelo e Vila Franca de Xira foram os concelhos com maior taxa de referenciação. Em Braga, Faro e Setúbal, identificou-se haver necessidade de aumentar a cobertura regional de RP, enquanto no Porto e em Guimarães considerou-se que a cobertura atual é suficiente.

Conclusões: A falta de formação, a maior distância a centros de RP e a desigual cobertura nacional são as principais barreiras na referenciação à RP, em Portugal. A especialidade de Pediatria parece ter maior formação nesta área, com maior contacto com diversas patologias deste foro assim como um maior historial de referenciação a RP. A Pediatria e a RG parecem constituir as principais alternativas à RP. A medida considerada mais importante para melhorar esta lacuna foi o aumento da formação.

References:

- [1] Correll, C.K., Spector, L.G., Zhang, L. et al. Barriers and alternatives to pediatric rheumatology referrals: survey of general pediatricians in the United States. *Pediatr Rheumatol* 13, 32 (2015).
<https://doi.org/10.1186/s12969-015-0028-6>.
- [2] Tzaribachev et al. *Arthritis Care Res* 2009.
- [3] Freychet et al. *Joint bone spine* 2019.
- [4] Mcerlane et al. *Ped Rheumatol* 2014.

	Total (n=292)	MGF (n=220)	Pediatria (n=72)	p-value
Idade (anos), Mdn (AIQ)	32,5 (10)	32 (9)	36 (13)	NS
Sexo, feminino % (n/N)	82,5% (241/292)	81,4% (179/220)	86,1% (62/72)	NS
Categoria profissional, especialista % (n/N)	55,8% (163/292)	51,8% (114/220)	68,1% (49/72)	0,016
Número de anos de trabalho % (n/N)				
0-2	18,5% (54/292)	21,8% (48/220)	8,3% (6/72)	<0,001
3-5	34,9% (102/292)	37,3% (82/220)	27,8% (20/72)	NS
6-10	16,8% (49/292)	17,7% (39/220)	13,9% (10/72)	NS
10-20	19,5% (57/292)	14,5% (32/220)	34,7% (25/72)	<0,001
>20	10,3% (30/292)	8,6% (19/220)	15,3% (11/72)	NS
Distrito % (n/N)				
Aveiro	5,8% (17/292)	3,6% (8/220)	12,5% (9/72)	NS
Braga	16,4% (48/292)	16,8% (37/220)	15,3% (11/72)	NS
Bragança	1,0% (3/292)	0,5% (1/220)	2,8% (2/72)	NS
Castelo Branco	1,0% (3/292)	0,9% (2/220)	1,4% (1/72)	NS
Coimbra	4,4% (13/292)	5,0% (11/220)	2,8% (2/72)	NS
Faro	3,1% (9/292)	2,7% (6/220)	4,2% (3/72)	NS
Guarda	1,0% (3/292)	1,4% (3/220)	0% (0/72)	NS
Leiria	2,7% (8/292)	3,2% (7/220)	1,4% (1/72)	NS
Lisboa	7,4% (22/292)	7,4% (16/220)	8,3% (6/72)	NS
Porto	35,9% (105/292)	35,5% (78/220)	37,5% (27/72)	NS
Madeira	0,3% (1/292)	0% (0/220)	1,4% (1/72)	NS
Santarém	3,4% (10/292)	3,6% (8/220)	2,8% (2/72)	NS
Setúbal	0,3% (1/292)	0,5% (1/220)	0% (0/72)	NS
Viana do Castelo	10,9% (32/292)	11,5% (25/220)	9,7% (7/72)	NS
Vila Real	2,1% (6/292)	2,7% (6/220)	0% (0/72)	NS
Viseu	3,8% (11/292)	5,0% (11/220)	0% (0/72)	NS
Hospital, central % (n/N)	9,6% (28/292)	-	38,9% (28/72)	-

Mdn: Mediana; NS: não significativo; AIQ: amplitude interquartil

APLICAÇÃO DOS NOVOS CRITÉRIOS DE CLASSIFICAÇÃO DA ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL EM FASE DE VALIDAÇÃO NUMA AMOSTRA DE DOENTES PORTUGUESES

Sara Catarino¹, Joana Nunes¹, Sara Ganhão², Mariana Rodrigues^{2,3}, Iva Brito^{2,3}

¹ Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal

² Unidade de Reumatologia Pediátrica e do Jovem Adulto, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

³ Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: A Artrite Idiopática Juvenil (AIJ) é um grupo heterogéneo de patologias inflamatórias crónicas com patofisiologia, apresentação clínica, tratamento e prognóstico distintos. Atualmente, classifica-se pelos critérios da *International League*



of Associations for Rheumatology (*ILAR*), para crianças com idade inferior a 16 anos e artrite com >6 semanas. Pela necessidade de homogeneizar os subgrupos, identificando aqueles exclusivos da idade pediátrica e uniformizando a linguagem com a patologia reumática do adulto, em 2015, a *Pediatric Rheumatology International Trials Organization (PRINTO)* propôs a revisão dos critérios de classificação de AIJ.

Objetivos: Reclassificar uma amostra de 104 doentes com diagnóstico clínico de AIJ de acordo com os novos subgrupos dos critérios *PRINTO*: AIJ sistémica-(AIJ-S), AIJ de início precoce com ANA positivo-(AIJ-ANA), AIJ com fator reumatoide positivo-(AIJ-FR), AIJ associada a entesite/espondilite-(AIJ-Ent/Esp), Outras AIJ e AIJ não classificada-(AIJ-NC).

Métodos: Estudo retrospectivo, longitudinal, incluindo doentes em idade pediátrica com diagnóstico de AIJ em seguimento na consulta de reumatologia pediátrica num hospital terciário de 01/01/2016 a 31/12/2020. Registaram-se os dados sociodemográficos dos doentes e a reclassificação da AIJ de acordo com os critérios em validação propostos pela *PRINTO*. Análise descritiva e comparativa, com recurso ao SPSS v25. A significância estatística foi definida com um valor $p < 0.05$.

Resultados: Amostra de 104 doentes, 63.5% do sexo feminino, com uma média de idades de 11.98 ± 4.67 anos. A média de idade ao diagnóstico foi de 6.84 ± 4.44 . De acordo com os novos critérios, 41 doentes (39.4%) foram classificados em Outras AIJ; 36 (34.6%) AIJ-ANA; 15 (14.4%) em AIJ-Ent/Esp; 8 em AIJ-S (7.7%) e 4 (3.8%) em AIJ-FR. As características para cada um destes grupos estão representadas na tabela 1. A maioria das AIJ previamente oligoarticulares (95.7% das persistentes e 90.9% das estendidas) foram reagrupadas em AIJ-ANA ou Outras AIJ. Apenas 1 AIJ com FR negativo se manteve no grupo AIJ-FR pela presença de anti-CCP; 66.9% foram reclassificados como Outras AIJ. O subgrupo de Artrite Psoriática (AP) redistribuiu-se por: 25% para AIJ-ANA, 25% para AIJ-Ent/Esp e 50% para Outras AIJ. Foram classificados 3 novos doentes com AIJ-S que não cumpriam critérios *ILAR*.

A AIJ-S associou-se à ausência de antecedentes familiares relevantes, a AIJ-Ent/Esp a história familiar de espondilartrite, e as Outras AIJ a história familiar de psoríase ($p = 0.029$). Os doentes com AIJ-Ent/Esp foram mais frequentemente HLA-B27 positivos ($p < 0.001$). Expectavelmente, a AIJ-FR associou-se à positividade para FR e anti-CCP ($p = 0.007$); e a AIJ-ANA a ANA positivo ($p < 0.001$). A presença e o título de FR associaram-se estatisticamente à presença e título de anti-CCP ($p < 0.001$).

A mediana de idades ao diagnóstico foi diferente ($p < 0.001$), sendo menor para AIJ-S (3.5[6]) e AIJ-ANA (3[4]) e maior para AIJ-FR (11.5[9.75]) e AIJ-Ent/Esp (14[7]). Não foi observada uma diferença estatisticamente significativa entre grupos, para o sexo e presença de uveíte, nem entre uveíte e positividade do ANA. Este anticorpo foi mais prevalente no sexo feminino ($p = 0.035$) e para idade mais precoces ($p < 0.001$), com mediana 3(5).

Conclusão: Os critérios da *ILAR* privilegiavam o número de articulações afetadas e as características da artrite psoriática, enquanto os critérios da *PRINTO* valorizam a positividade para ANA e anti-CCP, para além do FR. A AIJ-FR perdeu a exclusividade dos

quadros poliarticulares e ganhou a especificidade dos anticorpos FR e anti-CCP; a AP e as AIJ Oligoarticulares desapareceram como entidades. A exclusão da artrite como critério obrigatório permitiu incluir novos doentes com AIJ-S. Com esta nova reclassificação, não se evidenciou uma associação entre uveíte e sexo feminino ou uveíte e ANA positivo, mantendo-se, contudo, a associação fenotípica de doença com a serologia (FR, ANA e, agora, anti-CCP) e genética (HLA-B27). O novo subgrupo Outras AIJ é demasiado heterogéneo e prevalente; espera-se que os resultados da fase de validação permitam uma melhor caracterização.

Variável	Novos critérios <i>PRINTO</i>						Total	Valor p
	AIJ-S	AIJ-FR	AIJ-ANA	AIJ-Ent/Esp	Outras AIJ	AIJ-NC		
Doentes – n	8	4	36	15	41	0	104	
Crítérios ILAR – n (%)								
Sistémica	5 (62.5)	0	0	0	0	0	5 (4.8)	
‡ Sem cumprir critérios ILAR	3 (37.5)	0	0	0	0	0	3 (2.9)	
Oligoarticular Persistente	0	1 (25.0)	25 (69.4)	1 (6.7)	20 (48.8)	0	47 (45.2)	
Oligoarticular Estendida	0	1 (25.0)	6 (16.7)	0	4 (9.7)	0	11 (10.6)	
Poliarticular FR +	0	1 (25.0)	0	0	0	0	1 (0.9)	
Poliarticular FR –	0	1 (25.0)	2 (5.6)	0	6 (14.6)	0	9 (8.7)	
Artrite psoriática	0	0	2 (5.6)	2 (13.3)	4 (9.8)	0	8 (7.7)	
Associada a Entesite	0	0	0	12 (80)	3 (7.3)	0	15 (14.4)	
Indiferenciada	0	0	1 (2.7)	0	4 (9.8)	0	5 (4.8)	
Género Feminino – n (%)	4 (50)	3 (75)	27 (75)	7 (46.7)	25 (61)	0	66 (63.5)	NS (0.284)
Idade ao diagnóstico em anos, mediana (AIQ)	3.5 (6)	11.5 (9.75)	3 (4)	14 (7)	7 (6.5)	0	6.5 (7)	< 0.001
Tempo de evolução ao diagnóstico em meses, mediana (AIQ)	1 (1)	9 (-)	3 (3)	6 (8.5)	3 (11)	0	3 (7)	0.002
História Familiar – n (%)								0.029
Sem história familiar	6 (100) *	2 (66.7)	14 (48.3)	7 (46.7)	10 (43.5)	0	39 (51.3)	* 2.5
Psoríase	0	0	7 (24.1)	1 (6.7)	9 (39.1) *	0	17 (22.4)	* 2.3
Artrite Reumatóide	0	0	3 (10.3)	0	2 (8.7)	0	5 (6.6)	
Espondilartrite	0	0	2 (6.9)	7 (46.7) *	1 (4.3)	0	10 (13.2)	* 4.3
Doença inflamatória intestinal	0	1 (33.3) *	2 (6.9)	0	1 (4.3)	0	4 (5.3)	* 2.2
Outras	0	0	1 (3.4)	0	0	0	1 (1.3)	
Uveíte – n (%)	0	1 (25)	10 (27.8)	3 (20)	4 (9.8)	0	18 (17.3)	NS (0.153)
Tratamento local intra-articular – n (%)	0 *	2 (50)	28 (77.8) *	2 (13.3) *	20 (48.8)	0	52 (50)	< 0.001 * -2.9, 4.1, -3.1
Remissão – n (%)	8 (100)	4 (100)	32 (88.9)	9 (64.3)	31 (79.5)	0	84 (83.2)	NS (0.174)
HLA-B27 positivo – n (%)	0	0	0	5 (35.7) *	0	0	5 (5.8)	<0.001 * 5.8
Fator Reumatoide – n (%)								0.007
Negativo	6 (100)	1 (25) *	28 (93.3)	14 (100%)	32 (94.1)	0	81 (92.0)	* -5.1
[10-30[0	1 (25)	2 (6.7)	0	2 (5.9)	0	5 (5.7)	
[30-100[0	1 (25) *	0	0	0	0	1 (1.1)	* 4.6
≥ 100	0	1 (25) *	0	0	0	0	1 (1.1)	* 4.6
Anti-CCP – n (%)								< 0.001
Negativo	6 (100)	0 *	31 (100)	14 (100)	36 (100)	0	87 (95.6)	* -9.7
[10-30[0	1 (25) *	0	0	0	0	1 (1.1)	* 4.7
[30-100[0	1 (25) *	0	0	0	0	1 (1.1)	* 4.7
≥ 100	0	2 (50) *	0	0	0	0	2 (2.2)	* 4.7
ANA positivo – n (%)	0 *	0 *	35 (100) *	0 *	12 (36.4) *	0	48 (51.1)	<0.001 * -2.6, -2.1, 7.4, -4.2, -2.1

Tabela 1 – Dados demográficos e características dos doentes classificados pelos subgrupos dos critérios *PRINTO*

* Valor de resíduos ajustados – associação positiva acima de 1,96 e negativa abaixo de -1.96



REFERENCIAÇÃO À REUMATOLOGIA PEDIÁTRICA EM PORTUGAL– TRABALHO MULTICÊNTRICO

Hugo Parente¹, Francisca Guimarães¹, Maria Helena Lourenço^{2,3}, Rita Pinheiro Torres^{2,3}, Sónia Carvalho⁴, Vanessa Fraga⁵, Daniela Peixoto¹

¹ Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima, Portugal

² Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

³ NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Portugal

⁴ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Famalicão, Portugal

⁵ Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta, Lisboa, Portugal

Introdução: A Reumatologia Pediátrica (RP) é a área médica especializada na patologia reumática em idade infantil. Nos EUA¹, a referenciação à RP revelou atrasos relacionados com tempo de espera e distância, com implicações óbvias no *outcome* destas patologias. Na Europa, há dados igualmente preocupantes^{2,3,4}. Em Portugal, esta realidade é desconhecida.

Objetivos: Caracterizar o padrão de referenciação à RP, numa amostra portuguesa.

Métodos: Estudo retrospectivo, longitudinal, multicêntrico, incluindo doentes em idade pediátrica com patologia reumática, referenciados a consulta de RP durante o ano de 2021. Registaram-se os dados sociodemográficos, o diagnóstico e as características da referenciação (especialidade referenciadora, *timing* desde início dos sintomas e número de especialidades prévias até contacto com RP). Análise descritiva e comparativa, com recurso ao SPSS v25. A significância estatística foi definida com um valor $p < 0.05$.

Resultados: No total, incluíram-se 150 doentes de 4 centros hospitalares, com uma mediana de idade de 11,5 anos, sendo 69,3% do sexo feminino. A patologia mais frequentemente referenciada à RP foi a artrite idiopática juvenil (AIJ – 50,3%), seguida do lúpus eritematoso sistémico (LES – 8,7%) e *Periodic Fever, Aphthous stomatitis, Pharyngitis and Adenitis* (PFAPA) (8,0%). As especialidades que mais referenciaram à RP foram a Pediatria (51,3%), a Medicina Geral e Familiar (MGF – 26%) e Ortopedia (7,3%). A primeira consulta de RP ocorreu no primeiro mês de sintomas em 23,3%, após 1-3 meses em 28,7%, em 12,7% aos 3-6 meses, 10% aos 6-12 meses e em 25,3% após 1 ano. Antes do contacto com RP, 74,7% foram observados por 1 outra especialidade, 21,3% por 2 especialidades e 4% por 3 especialidades. As características agrupadas por hospital estão representadas na tabela 1. A Reumatologia Geral associou-se a uma referenciação à RP de doentes com dermatomiosite, PFAPA e síndromes de sobreposição ($p < 0,001$); Ortopedia a referenciação de AIJ ($p < 0,001$); MGF a referenciação de febre familiar do

mediterrâneo e doença indiferenciada do tecido conjuntivo (DITC) ($p < 0,001$); Dermatologia e Nefrologia a referência de LES ($p < 0,001$), e Hematologia a referência de doença de Behçet e vasculite de médios vasos ($p < 0,001$). A doença de Kawasaki, LES e Púrpura de Henoch-Schonlein (PHS) foram referenciados no primeiro mês de sintomas ($p = 0,017$); a DITC e PFAPA após 1 ano de sintomas ($p = 0,017$); e a vasculite de médios vasos, síndrome de sobreposição e osteomielite crónica multifocal recorrente após 3-12 meses de sintomas ($p = 0,017$). As crianças mais precocemente avaliadas na RP (<1 mês de sintomas) foram referenciadas por Oftalmologia e Pediatria ($p = 0,049$), e as mais tardiamente por Dermatologia e Gastroenterologia ($p = 0,049$).

Das AIJ, 57,5% foram referenciadas pela Pediatria, 23,8% por MGF e 13,8% por Ortopedia. Cinquenta e 6% foram avaliadas nos primeiros 3 meses de sintomas, e 22,5% após o primeiro ano de sintomatologia.

Conclusões: A referência a RP foi feita essencialmente pela Pediatria, MGF e Ortopedia, sendo a AIJ a doença mais comum. Um em cada 4 doentes foi observado na RP após mais de um ano de sintomas, e três em cada quatro foram observados previamente por apenas uma outra especialidade. As patologias que mereceram contacto com a RP no primeiro mês de sintomas foram o LES e as vasculites PHS e Kawasaki. A referência mais precoce foi realizada pela Pediatria e Oftalmologia. A participação de um número reduzido de centros com uma distribuição geográfica não representativa de todas as regiões do país, a não contemplação dos subgrupos de AIJ e a não contabilização dos tempos de espera para consulta constituem as principais limitações deste estudo.

References:

- [1] Correll, C.K., Spector, L.G., Zhang, L. et al. Barriers and alternatives to pediatric rheumatology referrals: survey of general pediatricians in the United States. *Pediatr Rheumatol* 13, 32 (2015).
<https://doi.org/10.1186/s12969-015-0028-6>.
- [2] Tzaribachev et al. *Arthritis Care Res* 2009.
- [3] Freychet et al. *Joint bone spine* 2019.
- [4] Mcerlane et al. *Ped Rheumatol* 2014.

	ULSAM (N=13)	HGO (N=25)	CHLO (N=62)	CHMA (N=50)	Valor P
Idade em anos, mediana (AIQ)	12 (7)	12 (4)	10 (5)	11 (9)	NS - 0.229
Sexo, n/N (%)					NS - 0.842
Masculino	4/13 (30.8)	8/25 (32)	21/62 (33.9)	13/50 (26)	
Feminino	9/13 (69.2)	17/25 (68)	41/62 (66.1)	37/50 (74)	
Patologia reumática, n/N (%)					0.002
Algoneurodistrofia	0	0	2/62 (3.2)	0	
Artrite idiopática juvenil	9/13 (69.2)	10/25 (40)	25/62 (40.3)	36/50 (76)*	*3.2
Artrite reactiva/pós-infecciosa	0	2/25 (12)*	0	0	*3.9
CRMO	0	0	1/62 (1.6)	0	
Dermatomiosite	1/13 (7.7)*	0	1/62 (1.6)	0	*2.1
Doença de Behçet	1/13 (7.7)	0	3/62 (4.8)	3/50 (6)	
Doença de Kawasaki	0	0	0	2/50 (4)*	*2.0
DITC	0	6/25 (24)*	1/62 (1.6)	0	*5.0
DRlgG4	0	0	1/62 (1.6)	0	
Esclerose sistémica	0	0	1/62 (1.6)	0	
Febre familiar do mediterrâneo	1/13 (7.7)	0	3/62 (4.8)	1/50 (2)	
Lupus eritematoso sistémico	0	4/25 (16)	8/62 (12.9)	1/50 (2)	
Osteogénese imperfecta	0	0	5/62 (8.1)*	0	*2.7
Osteoporose	0	0	2/62 (3.2)	0	
PFAPA	1/13 (7.7)	2/25 (8)	3/62 (4.8)	6/50 (12)	
Púrpura Henoch-Schonlein	0	0	1/62 (1.6)	1/50 (2)	
Sarcoidose	0	0	1/62 (1.6)	0	
Síndrome de Jacobs**	0	0	2/62 (3.2)	0	
Síndrome de sobreposição	0	0	1/62 (1.6)	0	
Vasculite de médios vasos	0	0	1/62 (1.6)	0	
Especialidade referenciadora, n/N (%)					<0.001
Dermatologia	0	1/25 (4)	1/62 (1.6)	0	
Gastroenterologia	0	0	1/62 (1.6)	0	
Genética Médica	0	0	6/62 (9.7)*	0	*3.0
Hematologia	0	0	3/62 (4.8)*	0	*2.1
Infeciologia	0	0	1/62 (1.6)	0	
Medicina Geral e Familiar	9/13 (69.2)*	12/25 (48)*	16/62 (25.8)	2/50 (4)*	*3.7, 2.7 e -4.3
Nefrologia	0	0	1/62 (1.6)	0	
Oftalmologia	0	1/25 (4)	1/62 (1.6)	0	
Ortopedia	2/13 (15.4)	0	1/62 (1.6)	8/50 (16)*	*2.9
Otorrinolaringologia	0	0	0	1/50 (2)	
Pediatria	2/13 (15.4)*	11/25 (44)	25/62 (25)	39/50 (78)*	*-2.7 e 4.7
Reumatologia	0	0	6/25 (9.7)	0	
Tempo até referenciação, n/N (%)					0.034
< 1 mês	1/13 (7.7)	8/25 (32)	17/62 (27.4)	9/50 (18)	
1-3 meses	3/13 (23.1)	2/25 (8)*	16/62 (25.8)	22/50 (44)*	*-2.5 e 2.9
3-6 meses	1/13 (7.7)	5/25 (20)	5/62 (8.1)	8/50 (16)	
6-12 meses	3/13 (23.1)	1/25 (4)	8/62 (12.9)	3/50 (6)	
> 1 ano	7/13 (38.5)	9/25 (36)	16/62 (25.8)	8/50 (16)	
Nº de especialidades prévias, n/N (%)					<0.001
1	9/13 (69.9)	20/25 (80)	60/62 (96.8)*	23/50 (46)	*5.2
2	4/13 (30.8)	4/25 (16)	2/62 (3.2)*	22/50 (44)*	*-4.5 e 4.8
3	0	1/25 (4)		5/50 (10)	

* Valor de resíduos ajustados – associação positiva acima de 1,96 e negativa abaixo de -1,96

Abreviaturas: **AIQ** – amplitude interquartil; **CHLO** – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; **CHMA** – Centro Hospitalar do Médio Ave; **CRMO** – Osteomielite crónica multifocal recorrente; **DITC** – Doença indiferenciada do tecido conjuntivo; **DRlgG4** – Doença relacionada a IgG4; **HGO** – Hospital Garcia de Horta; **NS** – não significativo; **PFAPA** – febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite; **ULSAM** – Unidade Local de Saúde do Alto Minho

** Síndrome de Jacobs = Síndrome pericardite-artropatia-camptodactilia

SAPHO syndrome: are there differences between adults and children?

Ana Teresa Melo^{1,2,3}, Caterina Matucci-Cerinic⁴, Carolina Zinterl^{1,2,3}, Elsa Sousa^{2,3}, Nikita Khmelinskii^{2,3}, Sofia Barreira^{2,3}, João Eurico Fonseca^{1,2,3}, Filipa Oliveira Ramos^{1,2,3}, Marco Gattorno⁴

1. Pediatric Rheumatology Unit, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico Médico de Lisboa, Lisbon, Portugal
2. Rheumatology Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico Médico de Lisboa, Lisbon, Portugal
3. Rheumatology Investigation Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico Médico de Lisboa, Lisbon, Portugal
4. IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Center for Autoinflammatory Diseases and Immunodeficiencies, Genoa, Italy

Introduction: SAPHO syndrome (synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis) is a rare autoinflammatory disease characterized by osteoarticular and dermatological features. It can affect both adults and children and diagnosis and treatment are still a challenge.

Objectives: To evaluate the clinical features and therapy options of SAPHO patients, while comparing the disease between children and adults.

Methods: Retrospective international observational study. Data on demographic variables, clinical features and treatment options were collected on patients with SAPHO diagnosis and currently followed at two tertiary European hospitals (Portugal and Italy). Patients were divided into 2 groups: a paediatric age onset group and an adult age onset group. Statistical analysis was done using SPSS 26.0, with a significance of $p < 0.05$. Univariate analysis was performed using Fisher's exact test and Mann-Whitney U test.

Results: Twenty-four patients were included, most of them ($n=17$, 71%) with a paediatric age onset disease.

Male gender was predominant in the paediatric group ($n=10$, 59%), with a median age at diagnosis of 14 [11-15.5] years and a median diagnostic delay of 1 [0-2.5] year. The female gender was more common in the adult group ($n=4$, 57%), with a median age at diagnosis of 49 [36-52] years and a median diagnostic delay of 5 [1-12] years.

In adults, axial involvement was predominant ($n=4$, 57%). In the paediatric age onset group, axial involvement was described in 12 children (71%), but long bones were more frequently involved ($n=15$, 88%). Long bone involvement (chronic recurrent multifocal osteomyelitis, CRMO) was associated with paediatric age onset SAPHO (88 vs 29%, $p=0.009$).

All patients had skin lesions and it was the first disease manifestation in 3 adults (43%) and 8 children (47%). The most frequent cutaneous manifestation in adults was palmo-plantar pustulosis (n=5, 71%), followed by hidradenitis suppurativa (n=2, 29%) and pyoderma gangrenosum (n=1, 14%). In children the main manifestation was acne (n=10; 59%), not detected in any adult (59% vs 0%, p=0.019).

Fever was only detected in paediatric patients (n=3, 18%). All patients had high acute phase reactants at the beginning of the disease.

Ten patients (of whom 9 were children) had a bone biopsy suggestive of SAPHO, while all others were diagnosed based only on clinical and radiological features.

The most frequent treatment in the adult group were non-steroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs) (n=6, 86%) and conventional disease modifying drugs (cDMARDs) (n=6, 86%). TNF inhibitors (iTNF) were used in 2 patients (29%) and bisphosphonates in 1 patient (14%). In the paediatric group, 15 patients (88%) were treated with NSAIDs and 11 (65%) with cDMARDs. Three patients (18%) were treated with bisphosphonates and 1 patient with small-molecule inhibitor of phosphodiesterase-4 (6%). Biological therapies (iTNF, IL-1 inhibitors and IL17/IL-23 inhibitors) were more commonly used in paediatric patients (n=9, 53%), with variable responses.

Conclusions:

Acne and long bone involvement (CRMO) appear to be associated with paediatric age onset SAPHO. Therapeutic options were similar in adults and children, with NSAIDs and cDMARDs being the most common treatment in both groups.

Back pain at age 17 in a Portuguese population-based birth cohort

Nare Navasardyan¹, Francisco Fernandes¹, Makram Talih², Elsa Frazão Mateus³, Cláudia F. Gomes⁴, Raul Manuel Viana⁵, Gonçalo Gonçalves⁵, João Correia Lopes⁵, Maria José Santos⁶, Raquel Lucas¹

1-EPIUnit (Epidemiology Research Unit), ITR (Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health), Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto; 2- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3- Liga Portuguesa contra as Doenças Reumáticas, Lisboa; 4- ANDAI - Associação Nacional de Doentes com Artrites e Reumatismos da Infância, Lisboa; 5- INESC TEC - Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência, Porto; 6- Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada

Introduction Musculoskeletal pain in adolescence is common and its frequency increases throughout time. Low back pain is the 2nd most common cause of years lived with disability among adolescents aged 15-19 years, whilst neck pain ranks 8th. In a Portuguese population-based cohort, the prevalence of any back pain in the previous 3

months at ages 7, 10 and 13 years was 11.0%, 14.2% and 28.8% respectively. High pain intensity and activity limitations are reported as common care-seeking drivers for musculoskeletal pain. Exploring back pain during adolescence to understand the etiology of chronic pain throughout lifespan may facilitate the development of successful prevention and treatment approaches. The aim of this study was to examine the prevalence of back pain among adolescents at age 17, focusing on its intensity, frequency and duration. Moreover, the accuracy and predictive values of parental reports were calculated to understand the probability of parents correctly identifying adolescents with back pain.

Methods Data from the Generation XXI birth cohort, recruited in Porto, were used. All live infants (>23 weeks of gestation) born between April 2005 and August 2006 in one of the five public maternity units in the Porto Metropolitan Area were included in the cohort. Recruitment was done during the hospital stay (24–72 hours after the delivery) and the whole cohort was invited to participate in re-evaluations at 4, 7, 10 and 13 years. The remote data collection with cohort participants aged 17 years for this study has started in June 7, 2022 and as of September 2022 it is still ongoing. A mobile app named “SEPIA” was developed specifically to collect data from adolescents and caregivers about their pain experiences over the course of four weeks. Each adolescent and one caregiver have been invited to participate in the study and the Luebeck pain questionnaire, along with several other instruments, is delivered to them via the app. Back pain was defined as pain in the previous three months in one or more of the following anatomical sites: lower back, mid back, or upper back/neck.

Results

Preliminary results of this ongoing study include 472 adolescents and 732 caregivers (90.4% mothers and 9.4% fathers). More than two thirds of adolescents (71.8%) reported having had pain during the previous three months. Also, a majority of caregivers reported that the adolescent had pain during the last three months. Among those who had any pain, main pain sites reported by adolescents were head (14.4%) and lower back (12.9%) followed by pelvis (9.1%). The main sites described by caregivers were head (18.2%), pelvic (10.1%), knee (6.1%) and low back pain (6.0%).

Among the adolescents with pain, almost one third reported having back pain as a principal pain. Among them, almost one third of adolescents (26.9%) reported having back pain for more than a year. More than one third (37.8%) of the adolescents reported having back pain more than once a week but not every day while 15.1% had back pain on a daily basis. Mean pain intensities for back pain reported by adolescents and caregivers in a visual 0-100 mm scale were 44.71 and 50.73 mm respectively.

The sensitivity of parents detecting any back pain in adolescents was 59.2% and specificity was 92.2%. The positive predictive value of parental report for any back pain in adolescents was 95.3% and the negative predictive value was 46.1%.

Conclusion Preliminary data analysis confirmed that the prevalence of back pain is high, as were its frequency, duration and intensity, in this population-based cohort at age 17. This analysis also suggests that parents have specific and moderately sensitive report of the adolescent's back pain.

Causes and consequences of back pain at age 17 in a Portuguese population-based birth cohort

Francisco Fernandes¹, Nare Navasardyan¹, Makram Talih², Elsa Frazão Mateus³, Cláudia F. Gomes⁴, Raul Manuel Viana⁵, Gonçalo Gonçalves⁵, João Correia Lopes⁵, Maria José Santos⁶, Raquel Lucas¹

1-EPIUnit (Epidemiology Research Unit), ITR (Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health), Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto; 2- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 3- Liga Portuguesa contra as Doenças Reumáticas, Lisboa; 4- ANDAI - Associação Nacional de Doentes com Artrites e Reumatismos da Infância, Lisboa; 5- INESC TEC - Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência, Porto; 6- Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada

Introduction The prevalence of chronic musculoskeletal pain appears to be increasing, often without any identifiable pathoanatomical basis. This results in non-specific diagnoses defined by the anatomical site of symptoms. There are pivotal differences in the expression of pain experience in different age groups, which highlights the need for differentiated pain management. As the occurrence of non-specific back pain is increasing in early teens, in order to establish pain phenotypes, the stages of adolescence should be thoroughly examined in epidemiological studies. Moreover, understanding causes and consequences of back pain may help to characterize pain phenotypes in the general population. Thus, the aim of this study was to examine the main self- and caregiver-reported causes and consequences of back pain among adolescents at age 17 in Portuguese population-based birth-cohort.

Methods Data from the Generation XXI birth cohort, recruited in Porto, were used. All live infants (>23 weeks of gestation) born between April 2005 and August 2006 in one of the five public maternity units in the Porto Metropolitan Area were included in the cohort. Remote data collection with cohort participants aged 17 years for this study started in June 7, 2022 and as of September 2022 it is ongoing. A mobile app named "SEPIA" was developed specifically to collect data from adolescents and caregivers about their pain experiences over the course of four weeks. Each adolescent and one caregiver have been invited to participate in the study and the Luebeck pain questionnaire, along with several other instruments, is delivered to them via the app.

Back pain was defined as pain in the previous three months in one or more of the following anatomical sites: lower back, mid back, or upper back/neck. Preliminary results of this ongoing study include 472 adolescents and 732 caregivers.

Results

More than two thirds of adolescents reported having had pain in the previous three months, among them, almost one third reported having back pain as a principal pain. Due to back pain almost half of the adolescents mentioned that they needed to rest, 22.4% went to a doctor appointment, and almost a quarter mentioned taking medications and having difficulty to sleep. Among the adolescents who reported back pain as a principal pain site, posture was the most frequently selected cause (55.2%), followed by physical activity (45.7%) and tiredness (43.1%). According to caregivers who recognized back pain as a principal pain for adolescents, physical activity was the main cause of that pain (35.3%), while 28.6% mentioned tiredness, 26.7% posture, followed by using computer or other electronic devices (20.4%), menstruation (20.0%) and agitation/nervousness (20.0%). More than half of the adolescents with principal back pain mentioned not having been diagnosed with any illness that could explain that pain, 25.4% reported being diagnosed with an eye disorder, such as reflective errors, 13.1% with respiratory illness, such as asthma and 4.1% with diseases of the bones, muscles or joints, such as idiopathic juvenile arthritis and conditions like scoliosis, kyphosis. Almost half of the caregivers who recognized back pain as a main site for the adolescent reported that adolescent was not diagnosed with any disease, while 19.2% mentioned respiratory illness, 20.8% an eye disorder, 4.3% heart disease and only 1.6% reported diseases of the bones, muscles or joints, such as idiopathic juvenile arthritis, Osgood-Schlatter disease.

Conclusion This preliminary data analysis has shown that in a population-based cohort at age 17, adolescents with back pain more often attribute the pain to poor posture, suggesting a predominance of non-specific etiology. The most reported consequence of back pain was the need to rest, which points to an undesirable use of a passive pain coping strategy.

Síndrome de Sjögren Primária em idade pediátrica

Ana Rute Manuel, Inês Madureira, Marta Conde, Margarida Paula Ramos
Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e
Universitário de Lisboa Central

Introdução e objetivos

A síndrome de Sjögren primário consiste numa doença sistémica crónica autoimune, rara em idade pediátrica, caracterizada por inflamação e diminuição da função das glândulas exócrinas. A parotidite recorrente bilateral/tumefação parotídea é a



manifestação mais frequente da síndrome de Sjögren Primário Juvenil (SJPJ), sendo menos frequentes os sintomas sicca que no adulto. Na SJPJ o envolvimento extra-glandular é pouco comum podendo atingir vários órgãos e sistemas. Não existem critérios de diagnóstico validados em idade pediátrica. Apresenta-se uma casuística de SJPJ.

Metodologia

Estudo retrospectivo de doentes seguidos na Unidade de Reumatologia Pediátrica de um hospital nível III entre agosto de 2000 e agosto de 2022 cumprindo os critérios de SJPJ propostos por Bartunkova em 1999. Foram caracterizadas variáveis demográficas, clínicas, laboratoriais, abordagem terapêutica e evolução.

Resultados

Foram incluídos oito doentes, 6/8 do sexo feminino, com uma mediana de idade no diagnóstico de 14 anos (9-17 anos). O tempo decorrido desde o início dos sintomas até ao diagnóstico teve uma mediana de 54 meses (7-71 meses). As manifestações clínicas ao diagnóstico foram: parotidite recorrente 6/8, sicca oral 2/8, sicca ocular 2/8 - dos quais 1 com queratoconjuntivite. Posteriormente mais 3 doentes vieram a desenvolver sicca ocular (total 5/8, 3/7 com teste Shimmer diminuído) e 2 sicca oral (total 4/8 doentes, 2/8 com cáries dentárias e 3/8 com aftose oral recorrente). Os sintomas constitucionais/astenia estavam presentes no diagnóstico em 3/8 e vulvovaginites de repetição em 1/8 doentes. Outras manifestações clínicas extra-glandulares no diagnóstico foram artralgias/artrite 3/8, fenómeno de Raynaud 2/8, derrame pericárdico 1/8, prova de difusão CO diminuída em 2/8 e um doente teve trombose venosa SNC. Todos apresentavam ANA positivo, anti-SSA/Ro em 7/8 e o anti-SSB/La em 4/8 doentes. A maioria tinha fator reumatoide positivo (5/8), nenhum doente tinha crioglobulinas positivas (0/3). A ecografia das glândulas salivares mostrou alterações em 7/8 doentes. O doente com ecografia normal apresentava hipofunção na cintigrafia das glândulas salivares. Todos os doentes fizeram biópsia das glândulas salivares minor que apresentava a sialadenite linfoepitelial característica. O tratamento consistiu em hidroxiquina em 7/8, azatioprina em 2/8, anti-inflamatórios não esteroides em 2/8, prednisolona 1/8 e lágrima artificial em 5/8 doentes. Nos doentes que mantêm o seguimento (6/8) não ocorreram complicações desde o início da terapêutica.

Conclusões

A instalação da SJPJ pode ser insidiosa o que pode contribuir para o tempo que decorreu entre o início dos sintomas e o seu diagnóstico, bem como a ausência de critérios de diagnóstico/classificação validados nesta faixa etária. Assim, apesar de rara em idade pediátrica, a ausência de sintomas sicca não deve atrasar a sua suspeita e na presença de parotidite recorrente este diagnóstico deve ser considerado. As manifestações extra-glandulares foram muito frequentes e com um espectro clínico muito variável, a maioria à data do diagnóstico. Após instituída a terapêutica, a evolução clínica foi favorável com controlo adequado dos sintomas. São necessários estudos multicêntricos para a sua

melhor caracterização e criação de critérios de diagnóstico/classificação que permitam um diagnóstico mais precoce.

The burden of pediatric pain in Portugal: triggers, impact on daily living and health care utilization

Vanessa Gorito^{1,2, 3}, Maria Brandão², Iva Brito^{3,4}, Raquel Lucas^{2,3}

1 Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

2 Instituto de Saúde Pública da Universidade do Porto

3 Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

4 Unidade de Reumatologia Pediátrica e do Jovem Adulto. UAG da Mulher e Criança. Centro Hospitalar e Universitário de S. João

Introduction: Pain is a prevalent complaint with an important impact on children's life, increasing the use of health services. The triggers, diagnosis, impact, and health services used by Portuguese children have not been established.

Aim: To characterize the triggers, medical diagnoses, and impact of pain on children's daily living. To identify pain characteristics motivating resorting to health services.

Methods: Using data from the Generation XXI Cohort at 10 years, we selected the children whose parents reported pain in the previous 3 months. Medical diagnoses were categorized by organs and systems. Through logistic regression, we created a predictive model of the impact on daily living activities. A model to predict the use of health services was performed too. Results were expressed as odds ratios (OR) and 95% confidence intervals.

Results: Of the 3725 children with pain reported by their parents, 993 (26.7%) reported impact at least in one daily living activity (ADL) mainly: need to rest (22.3%), lack of appetite (10.0%), sleep problems (9.7%) and school absenteeism (7.3%). The impact on ADL was higher in children with more frequent pain (OR 1.35 (1.26-1.46)), longer lasting (OR 1.59 (1.48-1.69)), more intense (OR 1.82 (1.73-2.0)) and with multisite pain (OR 2.04 (1.43-2.92)). Among children with pain, 633 (17.0%) parents reported using care and 465 (12.5%) had a medical diagnosis for the pain. The most frequent categories were musculoskeletal (34.4%), gastroenterological (13.5%), and psychological (12.0%). We found pain complaints in 4 patients with Juvenil Idiopathic Arthritis. Among MSK pain, the most frequent diagnoses were growth pains (61.9%), muscle/ tendon tenderness (18.1%), scoliosis (5.6%), Sever's disease (5.0%), varus and valgus foot (4.3%), Osgood-Schlatter disease (2.5%), varus and valgus knee (1.9%), Kholer's disease (1.3%), benign tumor (1.2%) and osteochondritis dissecans (0.6%).

The frequency (OR 1.18 [1.09-1.27]), duration of pain (OR 1.26 [1.17-1.36]), and use of medications (OR 1.70 [1.53-1.90]) increased the use of health services. Health care utilization was not associated with intensity (OR 0.96 [0.89-1.03]). Moreover, the diagnosis was not a clear association with multisite pain presence. (OR 2.07 [0.99-1.03]).

Conclusion: Musculoskeletal disorders (MSK) are the principal diagnosis for pain in Portuguese children, with ADL impact and the necessity of health care visits. Pain duration, frequency, and medication intake increased the odds of health services use, which seems to translate a rational use. We highlight the importance of tracking the presence of pain among children to avoid the underdiagnosed as misdiagnosed pain and to reduce the risk of chronicity and amplification of pain, mainly MSK.

Clinical characteristics of a Portuguese cohort with Undefined Autoinflammatory diseases

Margarida Santos Faria^{1,2}, Carolina Zinterl^{1,2}, Raquel Campanilho-Marques^{1,2,3}, Isabel Castro Esteves⁴, José Gonçalo Marques⁴, Patrícia Costa-Reis^{1,3,4}, Marta Conde⁵, Filipa Oliveira Ramos^{1,2,3}

¹ Unidade de Reumatologia Pediátrica, Centro Universitário Lisboa Norte (CHULN), Centro Académico de Medicina de Lisboa

² Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, Centro Universitário Lisboa Norte (CHULN), Centro Académico de Medicina de Lisboa

³ Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa

⁴ Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte (CHULN), Centro Académico de Medicina de Lisboa

⁵ Unidade de Reumatologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central (CHULC)

Introduction: Systemic autoinflammatory diseases (SAIDs) are rare inherited disorders involving genes that regulate innate immune signaling and culminate in periodic or chronic multisystemic inflammation (1). The diagnosis is based on typical phenotypes and often supported by genetic testing. However, a distinct diagnosis cannot be met in half of these patients, being classified as undefined SAIDs (uSAIDs) (2).

Materials & Methods: Patients followed in two specialized clinics with recurrent or persistent episodes of systemic inflammation associated with serum acute phase reactants elevation who do not meet the PRINTO diagnosis criteria for any well-defined SAIDs (3) were classified as having uSAID. Patients who do not have any pathogenic gene mutation or have one variant of uncertain significance of a gene related to a well-known autosomal dominant SAID were included as well as patients with pending genetic analysis. Categorical variables are described as frequencies and percentages and continuous variables as median (IQR1, IQR3).

Results: This study included 23 patients, of which 47.83% (n=11) were female and 52.72% (n=12) were male, the median age at disease onset was 2.60 (IQR: 1.60, 8.46)

years old, and the median age at diagnosis was 6.00 (IQR: 2.27, 9.92) years old. The majority of the patients (56.52%, n=13) had episodes of systemic inflammation lasting two to five days. Two patients exhibited persistent inflammation. Regarding patients with recurrent inflammation, 10 (47.61%) had more than 12 episodes per year, 28.57% (n=6) had two to six episodes per year and four had seven to 12 episodes per year. The remaining patient had an episode every two years. In 52.17% (n=12) the intercritical interval was regular, with a median of 21 days.

Besides fever, absent in one patient, the most commonly reported clinical manifestation were mucocutaneous lesions (n=24) - including aphthous stomatitis (n=11), abdominal pain (n=12), lymphadenopathy (n=10) and arthralgia (n=10) (figure 1). C-reactive protein was elevated in all patients during crisis, erythrocyte rate sedimentation in 82.6% (n=19) and amyloid A protein in 73.91% (n=17). In 61.90% (n=13) of the patients, acute phase reactants normalized during the intercritical phase. Genetic analysis was performed in 22 patients of this cohort – eight patients were found to have a VUS in genes associated with hereditary SAIDs or mutations in genes that are not known to be associated with SAIDs and results are pending in the remaining four. Most frequently used therapy was oral steroids (78.26%, n=18) and half of these patients were treated with a single dose of one mg/kg of oral prednisolone on demand with shortening/resolution of crisis in eight patients. Colchicine was used in 14 patients decreasing the number of crises in 64.23% (n=9). Anakinra led to complete remission in three of the five patients. Two patients were treated with canakinumab achieving complete remission. Ibuprofen was used in two children that presented arthritis and resulted in its resolution in both of them. Infliximab, in association with azathioprine, resulted in disease remission in the only patient in which this therapy was used. Any of the three patients submitted to tonsillectomy achieved remission.

Conclusion: Patients with uSAID are an heterogenous group of patients regarding clinical presentation. Similarly, to other cohorts of uSAIDs, mucocutaneous manifestations, abdominal pain and arthralgia were frequently reported. In contrast to most patients with periodic fever syndromes, almost a third exhibited acute phase reactants elevation during intercritical episodes. Most of our patients had a favourable response to colchicine and IL-1 inhibitors. It is worth noting the high frequency of aphthous stomatitis, lymphadenopathy and pharyngitis as well as the high response rate to oral steroids and colchicine. These features resemble PFAPA syndrome, highlighting the challenges in the differential diagnosis of both conditions.

References:

1. Marino A, Tirelli F, Giani T, Cimaz R. Periodic fever syndromes and the autoinflammatory diseases (AIDs). *J Transl Autoimmun.* (2020) 3:100031. doi: 10.1016/j.jtauto.2019.100031

2. Rigante D, Vitale A, Lucherini OM, et al. The hereditary autoinflammatory disorders uncovered. *Autoimmun Rev* 2014;13:892–900
3. Gattorno M, Hofer M, Federici S for the Eurofever Registry and the Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO), et al Classification criteria for autoinflammatory recurrent fevers *Annals of the Rheumatic Diseases* 2019;78:1025-1032

Figures:

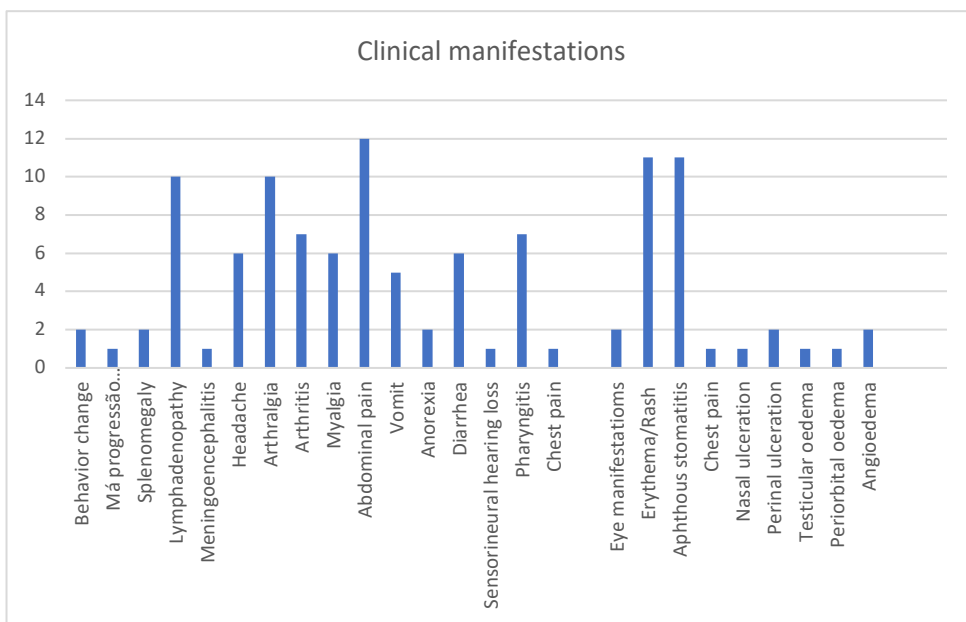


Figure 1: Frequency of the clinical manifestations of uSAIDs patients in this cohort.
 uSAI: undefined Autoinflammatory diseases

Uveitis in oligoarticular juvenile idiopathic arthritis patients and in juvenile spondyloarthritis/enthesitis related arthritis – is there any difference?

Authors: Ana Martins, Sara Ganhão, Filipe Oliveira Pinheiro, Catarina Granjo Morais, Irina Batista Rosa, Mariana Rodrigues, Luís Figueira, Iva Brito.

Background: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is the most common systemic disease causing uveitis in childhood and adolescence. JIA-associated uveitis has an estimated prevalence ranging from 11% to 30% (1, 2), being higher in patients with oligoarticular JIA (oJIA), and to a lesser degree, in patients with juvenile spondyloarthritis/enthesitis related arthritis (jSpA-ERA), especially in HLA-B27 positive patients (3, 4).

Objectives: To compare the demographic and laboratory characteristics and clinical outcomes of uveitis in oJIA and jSpA-ERA patients.

Methods: A retrospective single-center study of patients with oJIA and jSpA-ERA followed in a tertiary Hospital was conducted. ILAR classification criteria were fulfilled and sociodemographic, clinical and treatment data were collected from the Portuguese Rheumatic Diseases Register (Reuma.pt) and medical records. Age at onset of uveitis, disease duration, acute-phase reactant proteins at diagnosis, and characteristics of uveitis including complications, medical and surgical treatments were collected. Uveitis diagnostic approach based on symptoms or screening was also collected. Complications included vitritis, vitreous hemorrhage, synechiae, band keratopathy, cataracts, ocular hypertension, glaucoma and retinal detachment. Statistic was performed with independent samples t-test, Mann-Whitney U test, chi-square test and Fisher's exact test. Statistical significance was set at a p-value <0.05.

Results: A total of 75 patients with oJIA (57 females, 76.0%) and 23 patients with jSpA-ERA (6 females, 26.1%) were included. Thirty-five of 98 patients (35.7%) developed uveitis, 28 patients had oJIA (80.0%) and the remaining 7 patients had jSpA-ERA (20.0%). There were more females in the oJIA with uveitis group than in the jSpA-ERA with uveitis group ($p=0.006$). The diagnosis of JIA was made at younger age in oJIA patients than in jSpA-ERA patients ($p=0.005$). ANA positivity was significantly higher in the oJIA with uveitis group (0.012) and HLA-B27 positivity was significantly higher in the jSpA-ERA with uveitis group (0.002). No significant differences were found in the ESR and CRP values at diagnosis and csDMARD/bDMARD use. Uveitis appeared in younger age in patients with oJIA than in patients with jSpA-ERA (8.4 ± 5.9 years vs 17.8 ± 7.2 years, $p=0.001$). In addition, the uveitis diagnosis in the majority of oJIA patients was based on eye screening, and in jSpA-ERA patients was based on symptoms, with consequent seeking medical care ($p=0.003$). Concerning uveitis characteristics, anterior uveitis was the most frequent type in the 2 groups (and the only one in jSpA-ERA patients). In oJIA patients, posterior uveitis occurred in 6 patients (21.4%) and panuveitis in 2 patients (7.1%). However, no significant differences were found regarding the type of uveitis in the 2 groups.

Patients with jSpA-ERA had more frequently unilateral alternating uveitis ($n=4$), followed by unilateral uveitis (same eye, $n=3$). No one developed bilateral uveitis. In oJIA patients, uveitis was more frequently unilateral (same eye, $n=7$), followed by bilateral involvement ($n=9$, 32.1%) and unilateral alternating ($n=6$, 21.4%).

Complications were more frequent in oJIA group ($n=15$, 53.6%) than in jSpA-ERA ($n=1$, 14.3%, $p=0.62$). The most common complications in the oJIA group were cataracts ($n=12$, 42.9%), band keratopathy ($n=8$, 28.6%), ocular hypertension ($n=8$, 28.6%) and synechiae ($n=6$, 21.4%). Twelve patients (42.9%) with oJIA were submitted to eye surgery. On the contrary, no patient with jSpA-ERA was submitted to eye surgery.

Discussion/Conclusion: In our study, uveitis manifested in 35.7% of the included patients with oJIA and jSpA-ERA. Uveitis in oJIA patients had poorer outcomes, such as complications and eye surgery requirement. Also, females with oJIA had a higher risk to develop uveitis than females with jSpA-ERA. Unilateral anterior uveitis was the most frequent type in the 2 groups. However, posterior uveitis, panuveitis, and bilateral uveitis only occurred in oJIA patients. In addition, uveitis appeared in younger age in oJIA patients and were more frequently asymptomatic being diagnosed in eye screening.

Early diagnosis and prompt interdisciplinary care, including eye monitoring in asymptomatic JIA patients, are of crucial importance for the long-term prognosis. Further studies are needed to clarify the differences between uveitis characteristics and outcomes in the JIA subtypes.

References

1. Angeles-Han ST, Pelajo CF, Vogler LB, Rouster-Stevens K, Kennedy C, Ponder L, et al. Risk markers of juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis in the Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance (CARRA) Registry. *J Rheumatol.* 2013;40(12):2088-96.
2. Moradi A, Amin RM, Thorne JE. The role of gender in juvenile idiopathic arthritis-associated uveitis. *J Ophthalmol.* 2014;2014:461078.
3. Heiligenhaus A, Heinz C, Edelsten C, Kotaniemi K, Minden K. Review for disease of the year: epidemiology of juvenile idiopathic arthritis and its associated uveitis: the probable risk factors. *Ocul Immunol Inflamm.* 2013;21(3):180-91.
4. Carvounis PE, Herman DC, Cha S, Burke JP. Incidence and outcomes of uveitis in juvenile rheumatoid arthritis, a synthesis of the literature. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2006;244(3):281-90.

Posters para apresentação

Juvenile Psoriatic Arthritis - clinical characterization and differences from adult-onset disease. Vanessa Fraga¹, Abreu C¹, Sousa S¹, Santos MJ^{1,2}

¹ Hospital Garcia de Orta, (Rheumatology Department) - Almada, Portugal; ² Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa (Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular) - Lisboa, Portugal

Introduction: Juvenile psoriatic arthritis (jPsA) is a category of juvenile idiopathic arthritis (JIA), clinically heterogenous.

Objective: Characterize clinical features of jPsA and compare with adult-onset psoriatic arthritis (aPsA).

Material and methods: Children fulfilling the ILAR criteria for jPsA and adults fulfilling CASPAR criteria for PsA were included. Demographic and clinical data was retrieved from Reuma.pt. A descriptive analysis of jPsA followed by a comparison with aPsA was performed.

Results: A total of 11 jPsA and 132 aPsA were included. jPsA represented 8.9% of JIA patients: 8 girls (72.7%), mean age at disease onset was 10.4 ± 3.7 years and at diagnosis 11.9 ± 3.9 years, all Caucasian. Five (45.5%) developed psoriasis before arthritis and in 2 patients psoriasis followed the onset of arthritis. Family history of psoriasis in 1st degree relatives was positive in 63.7%. The most frequent articular pattern was oligoarthritis (63.6%, n=7) and the most common extra-articular manifestations were dactylitis (27.3%, n=3) and enthesitis (27.3%, n=3). Axial involvement was present in only one case. All jPsA patients were rheumatoid factor negative, six (54.5%) were ANA positive and none was HLA-B27 positive. Seven were treated with methotrexate, in combination with a biologic in four of them.

The mean age of aPsA onset was 58.9 ± 14.1 years, 51.5% (n=68) were males, and the most common joint pattern was polyarthritis (59.1%, n=78). Presence of psoriasis at diagnosis was significantly more frequent in aPsA than in jPsA (84.8% vs 45.5%; p-value=0.01). A total of 77 patients were treated with a biologic, most frequently adalimumab (n=27), etanercept (n=21) and infliximab (n=15). Seventy-two patients were treated with csDMARDs alone or in combination with a biologic.

Conclusion: At disease onset, less than half of the jPsA had psoriasis, and the most common joint pattern was oligoarthritis. The presence of dactylitis, enthesitis, and a positive family history of psoriasis are helpful in establishing the diagnosis. Conversely, aPsA patients were more often male, with psoriasis at the time of diagnosis and with polyarticular disease.

	<i>jPsA % (n)</i>	<i>aPsA % (n)</i>	<i>p-value</i>
<i>Psoriasis at diagnosis</i>	45.5 (5)	84.8 (112)	p=0.01
<i>Dactylitis</i>	27.3 (3)	30.2 (38)	p=0.572
<i>Enthesitis</i>	27.3 (3)	35.3 (44)	p=0.748
<i>Nail involvement</i>	18.2 (2)	42.9 (48)	p=0.197
<i>Axial involvement</i>	9.1 (1)	17.4 (23)	p=0.418
<i>Inflammatory bowel disease</i>	9.1 (1)	0 (0)	p=0.080
<i>Uveitis</i>	0 (0)	1.6 (2)	p=0.846

Table 1. : Extra-articular manifestations in jPsA and aPsA

Osteomielite crónica recorrente multifocal (CRMO) – descrição de 3 casos de um hospital de nível II.

Beatriz B. Pedreira¹, Lisa Pereira Soares¹, Ricardo Figueira²

1-Serviço de Pediatria do Hospital do Funchal

2- Serviço de Reumatologia do Hospital do Funchal

INTRODUÇÃO

A CRMO consiste numa doença inflamatória crónica não infecciosa, unifocal ou multifocal, de etiologia desconhecida que afeta maioritariamente crianças e adolescentes. A apresentação clínica é muito variável, evoluindo tipicamente com surtos e remissões. É um diagnóstico de exclusão. Os AINEs são a primeira linha terapêutica.

DESCRIÇÕES DOS CASOS

1º caso: 6 anos, sexo feminino, sem antecedentes relevantes. Lombalgia e tumefação dorso-lombar aderente aos planos profundos e limitação da dorsiflexão com três semanas de evolução. Analiticamente, VS 51 mm, PCR 14 mg/L. A TC e a RM mostraram alterações de sinal na coluna cervical, dorsal e lombossagrada e infiltração foraminal e dos tecidos moles paravertebrais. A biópsia óssea revelou processo inflamatório crónico. Na cintigrafia óssea detetou-se alterações na coluna cervical baixa, dorsal baixa e L1-L3, L5 e S1 compatíveis com a suspeita clínica de CRMO. Pelo envolvimento da coluna vertebral, iniciou terapêutica com metotrexato tendo-se verificado melhoria sintomática significativa. A primeira RM de reavaliação revelou evolução favorável. Na segunda RM manteve normalização do sinal, menor edema e menor realce após gadolínio na região cervical, porém com ligeiro agravamento e maior componente tecidual associado a realce de L4 a S1 à esquerda. Ajustada a dose de metotrexato verifica-se melhoria progressiva da dor e da mobilidade da coluna dorso-lombar.



2º caso: 9 anos, sexo feminino, sem antecedentes relevantes. Dor e tumefação com aproximadamente 2 cm na região medial da clavícula direita de crescimento indolente ao longo dos últimos três meses. Analiticamente: VS 7 mm, PCR 1.53 mg/L. A radiografia simples revelou lesão osteolítica. A RM complementada por TC mostrou alteração lítica/permeativa que envolve a vertente medial da clavícula, numa extensão de quase 5 cm, hipossinal em T1 e algum hipersinal em T2, ligeiro realce a nível ósseo e fise e pequeno fragmento ósseo endomedular, com cerca de 6 mm, compatível com um sequestro, na parte lateral da lesão. A biópsia óssea revelou células gigantes multinucleadas associadas a infiltrado inflamatório granulocítico e tecido de granulação. Na cintigrafia óssea, aumento da captação do radiofármaco no terço medial da clavícula direita, com correspondente aumento da difusão intersticial e ligeiro aumento da vascularização. Iniciou terapêutica com naproxeno que cumpriu durante seis semanas com melhoria da dor e diminuição da tumefação. A suspensão da terapêutica levou a recidiva da dor pelo que a reiniciou. A RM de reavaliação oito meses após início da terapêutica mantinha características semelhantes porém sem evidência de sequestro.

3º caso: 12 anos, sexo masculino, sem antecedentes relevantes. Gonalgia mecânica esquerda e alteração da marcha com um ano de evolução. Analiticamente: VS 4 mm, PCR 0.75 mg/L. A RMN complementada com TC revelou alteração de sinal proximal à fise do fémur distal esquerdo com aspeto osteolítico e esclerótico. A biópsia óssea revelou aspetos compatíveis com CRMO. Nesta data encontra-se assintomático, sem instituição de qualquer terapêutica.

CONCLUSÃO

A hipótese diagnóstica de CRMO deve ser considerada sempre que exista um quadro de dor óssea prolongada, ligeiro aumento dos parâmetros inflamatórios e lesões ósseas líticas ou escleróticas. Se não tratada, a CRMO pode acarretar elevada morbidade. O objetivo do tratamento é a remissão clínica e no caso dos doentes com envolvimento axial a remissão radiológica de forma a prevenir fraturas vertebrais. Dada a raridade da doença e inexistência de normas de orientação bem estabelecidas é imperativa a discussão multidisciplinar destes doentes entre reumatologistas pediátricos, ortopedistas, anatomo-patologistas e radiologistas

Juvenile Fibromyalgia Syndrome – an underdiagnosed disorder

Sofia Ferreira Azevedo^{1 e 2}, Inês Genrinho¹⁻³, Inês Cunha^{1 e 2}

1 Serviço de Reumatologia do Centro Hospitalar do Baixo Vouga, 2 Centro Académico Clínico Egas Moniz Health Alliance, Portugal, 3 Serviço de Reumatologia Centro Hospitalar Tondela- Viseu

Introduction/background:

Juvenile fibromyalgia syndrome (JFS) is a chronic diffuse musculoskeletal pain condition affecting children and adolescents. Its worldwide prevalence is estimated of 1 to 6%. There is a strong female predominance. Pain is the hallmark of the disease although fatigue, headache, depression, anxiety and sleep disturbances are also common manifestations. Early diagnosis and intervention are of utmost importance in these patients. The standard of care is multidisciplinary, combining non-pharmacologic and pharmacologic approaches, with major importance of cognitive behavioral therapy, relaxing measures and physical activity. Prognosis depends on various factors and symptoms may persist into adulthood.

Materials and methods:

Single center retrospective study of patients with JFS that fulfilled ACR 2016 classification criteria, followed for a period of 2 years (2020-2022). Sociodemographic and clinical data were collected. Fibromyalgia Impact Questionnaire validated for portuguese population (FIQ-P), pain and fatigue visual analogic scales (VAS) values were registered.

Descriptive analysis was performed using means and medians, and standard deviation and interquartile range, with SPSS® software.

Results:

Seven patients were enrolled. Mean age of patients at diagnosis was 14 ± 1.00 years old. All patients were female and caucasian. There was no history of fibromyalgia in first degree relatives.

All patient presented with generalized widespread pain and fatigue, with median pain VAS of 5.00 [5.00-6.00] and mean fatigue VAS of 5.00 ± 2.16 . Five patients (71.43%) had sleep disturbances, 4 (57.14%) had anxiety, 4 (57.14%) had chronic headache and 3 (42.86%) had depression. Mean FIQ-P value was 54.78 ± 17.25 .

Deficiency of vitamin D was found in all patient with a mean level of 19 ± 8.89 ng/mL. Antinuclear antibodies (ANAs) were negative in 85.71% of patients.

Regarding pharmacologic treatment, all patients were treated with pregabalin, 5 (71.43%) with selective serotonin reuptake inhibitors (SSRI's), 5 (71.43%) with weak opioids, 3 (42.86 %) with muscular relaxants and 1 (14.29%) was taking benzodiazepines. Although all patient was advised to exercise, only 66.70% were compliant.

After a two year follow up 42.86% had symptomatic relief and improvement in well-being and functionality indicators.

Discussion/conclusion:

Our study suggests that despite multimodal approach and combination of pharmacologic and non-pharmacologic treatments, an important percentage of patients will not improve. Compliance may represent an important aspect in disease course and prognosis.



Considering that, our study highlights the need of further investigation in this area, to better understand disease's physiopathology and identify effective treatment options. We also underline the importance of JFS syndrome awareness and early diagnosis, minimizing the negative impact on patients and their families.

Síndrome SAPHO em idade pediátrica – série de casos de um hospital terciário.

Mariana Bastos Gomes¹, Ivana Cardoso², Ana Luísa Carvalho³, Irene Pinto⁴, Francisca Aguiar⁵, Mariana Rodrigues⁵, Iva Brito⁶

1 – Interna de formação especializada em pediatria, Unidade de Saúde do Alto Minho 2 – Interna de formação especializada em pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho 3 – Interna de formação especializada em pediatria, Hospital de Braga 4 – Interna de formação especializada em medicina física e de reabilitação, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro 5 – Assistente hospitalar, Unidade de Reumatologia Pediátrica e do Jovem Adulto, Centro Hospitalar Universitário de São João 6 – Assistente hospitalar graduada, Unidade de Reumatologia Pediátrica e do Jovem Adulto, Centro Hospitalar Universitário de São João

A síndrome SAPHO (sinovite, acne, pustulose, hiperostose e osteíte) é uma doença inflamatória rara com atingimento osteoarticular e cutâneo. Os autores apresentam 3 casos clínicos em idade pediátrica acompanhados num hospital terciário.

Caso 1: rapaz de 14 anos, sob tratamento com doxiciclina por acne nodulo-cística grave, recorreu ao serviço de urgência por dor na anca e coxa esquerdas com 1 mês de evolução. No exame objetivo, apresentava manobras das articulações sacroilíacas (ASI) positivas. O estudo complementar revelou hemograma sem alterações, com proteína-C-reativa (PCR) 44,8mg/L; a ressonância magnética (RMN) da anca identificou focos de edema medular ósseo do colo do fémur e região peri-articular das ASI bilateralmente. Os achados eram sugestivos de síndrome SAPHO, e foi iniciado tratamento com indometacina, com sucesso terapêutico.

Caso 2: rapaz de 17 anos, com antecedentes de psoríase, observado em consulta externa (CE) por dor no membro superior esquerdo, região torácica anterior e polegar esquerdo, com agravamento noturno. Ao exame objetivo, apresentava dor e edema da primeira articulação interfalângica esquerda, e dor à pressão do manúbrio e articulação esternoclavicular. Estudo complementar realizado: hemograma sem alterações, velocidade de sedimentação (VS) 17mm/h, PCR 11,4mg/L; a RMN demonstrou edema medular ósseo do manúbrio, esterno e clavícula; a cintigrafia óssea foi também sugestiva de síndrome SAPHO. Iniciou tratamento com acetaminofeno, apresentando resposta parcial. Foi necessária escalada terapêutica para metotrexato e adalimumab, com remissão clínica.

Caso 3: Rapaz de 15 anos, previamente saudável, foi encaminhado a CE por dor na anca esquerda. Ao exame objetivo apresentava lesões de acne exuberantes na face e tronco

e manobras das ASI positivas. O estudo complementar revelou hemograma sem alterações, VS 64mm/h e PCR 17,4mg/L. Os achados na RMN da anca eram também sugestivos de síndrome SAPHO. Iniciou tratamento com naproxeno e isotretinoína, com melhoria progressiva e remissão clínica.

A síndrome SAPHO é um desafio diagnóstico, dada a elevada heterogeneidade de manifestações clínicas. Sendo um diagnóstico de exclusão, é essencial um elevado nível de suspeição, especialmente em idade pediátrica, para o diagnóstico e tratamento atempados, evitando procedimentos desnecessários e melhorando o prognóstico destes doentes

IMPACT OF ORAL AND SUBCUTANEOUS METHOTREXATE ON THE QUALITY OF LIFE OF CHILDREN WITH JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS

Madalena Couto¹, Maria José Santos², Sandra N. Sousa* ²

1Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, 2Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta, Lisboa, Portugal

Introduction: Methotrexate (MTX), administered either orally or subcutaneously, remains the mainstay of Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA) treatment due to its effectiveness and acceptable safety profile. Even though, less than half of patients remain in treatment beyond two years.

Both routes of administration are effective, but a greater bioavailability with subcutaneous route, especially at higher doses, has been reported.

Despite this, fear of injections and other concerns, can compromise the quality of life (QoL) and hamper medication adherence.

Objectives: To evaluate the impact of orally and subcutaneously administered MTX on the QoL of children and adolescents with JIA, as well as the effectiveness and side effects with both routes of administration.

Methods: Children and adolescents followed at a Pediatric Rheumatology Centre were included. The QoL was evaluated at last appointment using the EQ-5D-Y questionnaire (0–1; higher scores indicate better QoL) and the QoL section and the well-being VAS of Juvenile Arthritis Multidimensional Assessment Report (JAMAR) (0–30, higher scores indicate

worse QoL); satisfaction with treatment was measured on a Numeric Rating Scale (0–10). Effectiveness was assessed by the improvement in disease activity and function at 6 and 12 months after starting MTX. Side effects that led to change of dose or route of administration or MTX discontinuation were also collected.

Results: A total of 26 children and adolescents with JIA were evaluated. Of those, 15 were receiving MTX at last appointment, 9 orally and 6 subcutaneously (Table 1). 17 treatment courses with subcutaneous and 29 with oral MTX were analyzed

Results: A total of 26 children and adolescents with JIA were evaluated. Of those, 15 were receiving MTX at last appointment, 9 orally and 6 subcutaneously (Table 1). 17 treatment courses with subcutaneous and 29 with oral MTX were analyzed

Adalimumab e pericardite aguda – um efeito adverso raro

Miguel Bernardo^{1,2}, Catarina Duarte², Isabel Esteves^{2,3}, Raquel Campanilho Marques^{1,4,5}, Patrícia Costa-Reis^{1,2,5}, Filipa Oliveira Ramos^{1,4,5}

1 – Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

2-Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

3- Unidade de Infeciologia e Imunodeficiências, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

4- Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

5- Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução

A utilização de terapêutica anti-fator de necrose tumoral α (anti-TNF- α) alterou o paradigma de tratamento de várias doenças reumáticas e auto-inflamatórias, reduzindo significativamente a sua morbimortalidade. Não obstante, a sua utilização não é isenta de eventos adversos, alguns potencialmente graves. Os eventos adversos mais comumente descritos correspondem a reações nos locais de injeção e suscetibilidade acrescida a infeções. Os autores descrevem o caso clínico de um doente com o diagnóstico de haploinsuficiência A20 (HA20) sob terapêutica com adalimumab (40mg quinzenal) e colchicina (0,5mg/dia 4 dias) com quadro de pericardite recorrente em provável associação à terapêutica anti-TNF- α .

Descrição

Doente, 8 anos, sexo masculino, seguido por poliartrite e úlceras orais recorrentes, com diagnóstico de HA20 por identificação da variante patogénica heterozigótica *TNFAIP3* c.811C>T (p.Arg271Ter). Medicado há 8 meses com fármaco anti-TNF- α (adalimumab), com controlo da atividade da doença. Cerca de 3 dias após administração de adalimumab inicia quadro de toracalgie anterior, com alívio com a anteflexão do tronco e agravamento em decúbito dorsal, sem dispneia, palpitações, edema ou febre associados. Neste contexto é avaliado no serviço de urgência: ao exame objetivo com bom estado geral, sinais vitais adequados, auscultação cardiopulmonar normal, ausência de sinais de insuficiência cardíaca, aftose ou artrite; investigação complementar: eletrocardiograma com evidência de supradesnívelamento côncavo do segmento ST e depressão do segmento PR; telerradiografia de tórax sem alterações; analiticamente sem elevação de enzimologia cardíaca ou elevação significativa de parâmetros inflamatórios; ecocardiograma sem alterações estruturais e boa função



global, pericárdio discretamente hiperecogénico e sem derrame; sem infeção identificada (SARS-CoV-2, adenovírus, Coxsackievirus e *Mycoplasma pneumoniae*). Admitido o diagnóstico de pericardite aguda idiopática iniciou terapêutica com ibuprofeno oral 30mg/Kg/dia com evolução favorável. Neste contexto, foi protelada a administração de adalimumab em uma semana. Na sequência da nova administração de anti-TNF- α , no dia seguinte à administração, surge recrudescimento de clínica sobreponível à previamente descrita, com investigação complementar compatível com pericardite aguda. Perante a possibilidade de pericardite aguda associada à administração de adalimumab esta terapêutica foi suspensa.

Discussão

Apesar de constar do resumo das características do medicamento como efeito adverso (<5%), quadros de pericardite aguda associados à utilização de adalimumab não foram observados nos ensaios clínicos aleatorizados realizados em doentes pediátricos com doença reumática e em coortes de seguimento de doentes pediátricos com artrite idiopática juvenil medicados com terapêutica anti-TNF- α ; são igualmente raros noutros contextos de utilização, nomeadamente doença inflamatória intestinal.

O nexa causal de pericardite aguda associada à terapêutica anti-TNF- α em doentes com doenças auto-inflamatórias, como o caso apresentado, é desafiante, não só pela possibilidade deste diagnóstico poder corresponder a manifestação clínica da doença de base, mas também pelo conhecido aumento da suscetibilidade a infeções associada à terapêutica, causa frequente de pericardite aguda. No caso descrito, a relação temporal dos sintomas com a administração do fármaco e a sua consistência em administração subsequente reforçam o nexa causal. Além disso, não existiam sinais de aumento da atividade da doença de base e existe uma associação de classe reportada ao uso de anti-TNF- α e pleuropericardite.

Efetivamente, Zhang e Yue demonstraram recentemente num estudo retrospectivo com recurso à *VigiBase*, um efeito de classe associado à terapêutica anti-TNF- α e pleuropericardite. Neste estudo a maioria dos doentes eram do sexo feminino, com idade média de 50 anos e tempo médio de tratamento de 24 meses; o adalimumab foi implicado em 38% dos casos.

O reconhecimento de sinais e sintomas sugestivos de pleuropericardite em doentes sob terapêutica anti-TNF- α é fundamental, tendo em conta a potencial gravidade. Nestes casos recomenda-se a interrupção do fármaco mantendo-se, contudo, o risco mesmo após a suspensão. Tal deve-se ao seu perfil farmacodinâmico, no caso do adalimumab, até 4 meses após a sua suspensão.

A case of myositis induced by SARS-Cov2 infection and vaccination

Ana Teresa Melo^{1,2,3}, João Eurico Fonseca^{1,2,3}, Raquel Campanilho Marques^{1,2,3}

1. Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal



2. Serviço de Reumatologia e Doenças Ósseas Metabólicas, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal
3. Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal

Background: Acute myositis is a rare complication of a viral infection. Causes are multiple and include the possibility of a virus triggered autoimmune reaction in genetically predisposed individuals. Several case reports mostly in adults have described musculoskeletal manifestations after SARS-CoV-2 infection. There are also cases of myositis occurring after COVID-19 vaccination. The mechanisms behind these phenomena are unclear but are probably related to the host's inflammatory response.

Case report: We present the case of a previously healthy 16-year-old girl that had rhinorrhea and headache for a period of 3 days, simultaneously with a confirmed positive SARS-CoV-2 infection on her mother, although she had tested negative. Ten days after the documented mother infection, the patient started with fever associated with myalgia and fatigue, vomiting and abdominal pain. An incoercible vomiting and abdominal pain led to hospitalization. Several infectious agents were tested and the result was negative, including *Mycoplasma pneumoniae*, *Chlamydia pneumoniae*, Rhinovirus, Enterovirus, Epstein-Barr virus, Cytomegalovirus, Influenza and Coronavirus including SARS-CoV2. She had raised inflammatory markers: C-reactive protein (CRP) 8.1mg/dL and erythrocyte sedimentation rate (ESR) 32mm/h, normal alanine aminotransferase, aspartate aminotransferase, troponin and brain natriuretic peptide. She kept with fever, elevated inflammatory markers (CRP 11.5mg/dL), elevated D-dimer (100.5ng/mL) and fibrinogen (622mg/dL). At the same time, she started with cough and severe fatigue on the 5th day of hospitalization. The thoracic computed tomography and abdominal echography were normal but the echocardiogram revealed a hyperechogenic focus on the interventricular septum, without hemodynamic repercussion. A Multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) was assumed and intravenous immunoglobulin (1mg/kg) and oral prednisolone (1mg/kg/day) were started with clinical improvement.

She was discharged 15 days after, without fever or vomiting and with a corticosteroid rapid tapering regimen. Her blood analyses were progressively better, but decreased muscle strength continued. Two months after discharge (with no treatment intervention), she maintained muscle weakness, so she was evaluated at a paediatric rheumatology clinic. On examination she had a Manual Muscle Testing (MMT-8) of 65/80, modified skin Disease activity score (DAS) of 0, no dysphagia or dysphonia, no tender or swollen joints. Blood tests showed normal inflammatory markers and normal creatinine kinase (CK), although she had a positive myositis-specific antibody (anti-PL-7). Electromyography, done immediately after the hospital discharge, showed muscle necrosis. Pulmonary function tests were normal. She was advised to do an intensive physiotherapy program and one month after, she completely recovered with no symptoms, the MMT was 78/80 and blood analyses remained normal (including inflammatory markers, CK, myoglobin and aldolase).

The patient was well for 6 months, but after 3 days of the second dose of the SARS-CoV-2 vaccine (Pfizer-BioNTech), she developed myalgia and muscle weakness on her lower limbs. At that time the MMT decreased to 61/80 and had a DAS skin of 1 (periungual erythema). One week after, no cutaneous changes were identified and recovery in muscle strength was noticed (MMT 74/80).

A new confirmed SARS-CoV-2 infection, 7 months later, manifested with myalgia and fever, with no obvious decrease in muscle strength.

Discussion/ Conclusion: Here we describe the case of a teenage girl prone to myositis while in contact with SARS-CoV-2 antigens. She developed probable viral myositis, once her complaints occurred after a viral infection and relapsed after COVID-19 vaccination. The literature suggests that Covid-19 vaccination can be associated with immune-mediated diseases, which might be developed through the same mechanism that causes COVID-19 related inflammatory myositis.

A Biobank of Pediatric Rheumatic Disease

Andreia Lopes^a, Ionela Toader^a, Ângela Afonso^a, Leonor Boto^b, Patrícia Costa Reisc^d, Filipa Oliveira-Ramos^{c,d}, João Eurico da Fonseca^{c,d}, Cláudia Faria^a e Sérgio Dias^a

a. Biobanco, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Centro Académico de Medicina de Lisboa

b. Unidade de Cuidados Intensivos Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

c. Unidade de Investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa

d. Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Keywords: biobank, pediatric, rheumatology, samples, data

Background

Biobanks are increasingly recognized as crucial resources for health research. The biobank of the Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes (iMM) is based in Lisbon, Portugal, since May 2011 and it is integrated into the Lisbon Academic Medical Center (CAML) (Biobanco-iMM CAML). The CAML brings together in the same campus, a research institute (iMM), a medical school (Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa), and a teaching hospital (Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - CHULN). The Biobanco-iMM currently comprises 60 active biological collections. Among these, three are related to Pediatric Rheumatic Diseases, such as Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA), Systemic Lupus Erythematosus (SLE), and Systemic Autoinflammatory diseases (SAID). This communication aims to describe and share our experience with the implementation of pediatric biobank sample collections.

Methods

Before establishing the collections, the Biobanco-iMM, as well as the projects involved with the sample's collections, were approved by CAML Ethics Committee. Children and

adolescents who are less than 18 years old (YO) and have one of the three rheumatic diseases are included as donors. The Pediatric Rheumatology Unit of CHULN recruits the donors. Samples and clinical information are collected upon written informed consent, under applicable legislation^{1–3}, signed by the legal tutor. Donors who are older than 14 YO have to provide an additional informed assent to participate. Within the scope of the juvenile SLE sample collection, a longitudinal blood sample collection is also being performed. Biobanco-iMM provides a dedicated data management service (Laboratory Information Management System, LIMS LabWare), where appropriate information security measures are guaranteed. Whole blood, serum, plasma, PBMCs, B and T lymphocytes, monocytes, and DNA/RNA from different cell types are obtained from the samples, followed by a quality control assessment, cryopreservation, and storage. All these samples are available to the scientific community to promote national and international cooperation in translational research, through the submission of research project proposals to the principal investigators of the collections.

Results

Currently, 173 donors have contributed to Biobanco-iMM Pediatric Sample Collections. This population is aged between 1 and 17 YO. JIA sample collection started in 2014, holding 125 donors (median age 16 YO, 67% female). Juvenile SLE sample collection started in 2021, holding 9 donors (median age 15 YO, 90% female). SAID sample collection exists since 2013, holding 20 donors (median age 6 YO, 30% female).

Biobanco-iMM also holds a Healthy Sample Collection, for study comparisons with patient samples. This collection started in 2012 and includes samples from 19 minor donors (median age 15 YO, 26% female). Sample resources focused on healthy young donors have not completely met our users' needs.

Conclusion

Our experience demonstrates that biobanking pediatric sample collections have demonstrated to be possible and sustainable. In trying to provide Biobanco-iMM users, with a larger and diverse population of minor healthy donors, an initiative has begun between the Biobanco-iMM and the Pediatric Department of CHULN to enlarge our Healthy Pediatric Sample Collection. Our vision is that the Biobanco-iMM Sample Collections will be important tools for research projects focusing on Pediatric Rheumatic Diseases, with the ultimate goal of understanding more about these diseases and establishing new effective treatment strategies.

Posters para visualização

O DESAFIO NO CONTROLO DO LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Joana Brígida Capela¹; Inês Almeida¹; Mariana Reis¹; Graça Sequeira²

¹Serviço de Pediatria – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade de Faro

²Serviço de Reumatologia – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade de Faro

INTRODUÇÃO



O Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é uma doença crónica autoimune, pouco frequente em crianças, com maior predominância no sexo feminino e suscetibilidade hereditária (1,2). O diagnóstico baseia-se nos critérios de classificação EULAR: anticorpos antinucleares (ANA) positivos, associados a alterações imunológicas, laboratoriais e/ou clínicas (1). Pode manifestar-se com nefrite lúpica, e possível progressão para doença renal crónica, requerendo biópsia renal perante a sua suspeita (1,3). O tratamento, numa fase inicial, tem como objetivo o controlo da atividade da doença, e posteriormente a consolidação e prevenir recidiva (3). A atividade da doença determina-se com índices (como o SLEDAI); valores de anti-dsDNA e complemento; proteinúria e função renal, no caso de nefrite (2,3). Deve existir um seguimento multidisciplinar e o prognóstico depende da gravidade da doença e das comorbilidades (2,3).

CASO CLÍNICO

Trata-se de um caso que remonta ao ano de 2015, de uma adolescente do sexo feminino, à data com 13 anos de idade. De antecedentes familiares, mãe com LES, pai com Vitiligo e familiares paternos com patologia articular não especificada. Foi referenciada à consulta de Doenças Reumáticas Pediátricas por dor e tumefação articular dos dedos das mãos, punhos e dor plantar, com limitação funcional e fraca resposta a anti-inflamatório, nos 6 meses prévios. Ao exame objetivo apresentava tumefação e calor das metacarpofalângicas, interfalângicas proximais, punhos e joelhos. Posteriormente surgiram outras manifestações clínicas, como aftose oral, glossite, alopecia, perniose e fenómeno de Raynaud. Analiticamente apresentava leucopenia, trombocitopenia, velocidade de sedimentação (VS) aumentada, C4 diminuído e anticorpos positivos (ANA, anti-DNAs, anti-nucleossomas, anti-histonas, anticoagulante lúpico e anti-cardiolipina). Foi colocada hipótese diagnóstica de LES, pelo que iniciou tratamento com corticoterapia, hidroxicloroquina e azatioprina. Por trombocitopenia grave foi referenciada a consulta de Hematologia

Por múltiplas vezes apresentou dados clínicos e analíticos a favor de atividade da doença, como anticorpos anti-dsDNA positivos e elevados, complemento diminuído e proteinúria de agravamento progressivo (rácio proteína/ creatinina máximo 1.5), com função renal normal. Realizou biópsia renal, que revelou nefrite lúpica classe III, tendo sido referenciada a consulta de Nefrologia.

Foram necessários múltiplos ajustes terapêuticos, quer por ineficácia no controlo sintomático, quer por complicações com metotrexato, micofenolato de mofetil e rituximab. Em junho de 2021 fez a primeira administração de belimumab. Desde então melhoria clínica significativa, com redução progressiva da dose de prednisolona, concordante com a melhoria analítica, apresentando SLEDAI 4.

CONCLUSÃO

O LES é uma doença com forte impacto na qualidade de vida, que nem sempre tem uma resposta favorável à terapêutica instituída, com necessidade de ajustes subsequentes. Sempre que possível, devem ser utilizados imunossuppressores ou imunomoduladores que possam poupar a corticoterapia (3). É uma doença que deve ser acompanhada por uma equipa multidisciplinar, já que o envolvimento multiorgânico obedece a vigilância específica. Os profissionais que acompanham estes doentes devem avaliar regularmente a atividade da doença e gerir a terapêutica por forma a melhorar a qualidade de vida e reduzir a morbilidade. A gestão deve ter em vista a remissão dos sintomas e sinais, prevenção dos danos multisistémicos, prevenção de recidiva e minimizar os efeitos colaterais da terapêutica (3).

BIBLIOGRAFIA:

1. Aringer M, Costenbader K, Daikh D, Brinks R, Mosca M, Ramsey-Goldman R, et al. 2019 European League Against Rheumatism/American College of Rheumatology Classification Criteria for Systemic Lupus Erythematosus. *Arthritis Rheumatol.* 2019;71(9):1400–12.
2. Fanouriakis A, Tziolos N, Bertsias G, Boumpas DT. Update in the diagnosis and management of systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis.* 2021;80(1):14–25.
3. Fanouriakis A, Kostopoulou M, Alunno A, Aringer M, Bajema I, Boletis JN, et al. 2019 Update of the EULAR recommendations for the management of systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis.* 2019;78(6):736–45.

A incerteza do diagnóstico perante um caso de uveíte intermédia e bronquiectasias.

Autores: Luísa Castello-Branco Ribeiro¹, Ana Teresa Guerra¹, Madalena Leiria Carvalho¹, Rosário Ruivo², Marta Cabral³, Andreia Martins¹

Filiação:

1 – Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca;

2 – Consulta de Pneumologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca;

3 – Consulta de Reumatologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca.



Introdução: Em Reumatologia Pediátrica, embora estejam estabelecidos critérios clínico-laboratoriais para diversas doenças sistêmicas, é frequente haver dificuldade no estabelecimento diagnóstico, dada a grande variabilidade no espectro clínico e a gravidade de cada patologia, não sendo raros os casos de sobreposição clínica entre várias patologias, dificultando a decisão terapêutica. Apresentamos o caso de um jovem com bronquiectasias pulmonares e uveíte intermédia bilateral com início há seis anos.

Caso clínico: Adolescente de 15 anos, natural de São Tomé e Príncipe, em Portugal desde janeiro de 2016. Sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Internado pela primeira vez em julho de 2016, por tosse produtiva e dificuldade respiratória com um mês de evolução, sem febre ou outros sintomas. Apresentava murmúrio vesicular rude, ferveores crepitantes bilaterais e sibilos dispersos e hipotransparência do lobo inferior esquerdo na radiografia torácica. Sem aumento dos parâmetros inflamatórios. Inicialmente assumida pneumonia aguda, tendo sido medicado em conformidade, sem melhoria sob amoxicilina e azitromicina, motivo pelo qual foi internado para investigação. Na altura foi efetuado estudo extenso de causa infecciosa, inclusive tuberculose, que foi excluída. Observado por Oftalmologia, onde se identificou uma uveíte intermédia bilateral com vasculite inferior. Fez TAC torácica que mostrou dilatações brônquicas com paredes espessadas, algumas com conteúdo, densidade intersticial centrilobular em padrão arvore desnudada, sem evidência de adenopatias hilares. A broncofibroscopia (BFO) identificou ligeira hiperemia da mucosa do lobo médio sem estenose subglótica, com razão CD4/CD8 no lavado broncoalveolar (LBA) de 0,6. Da investigação para doenças sistêmicas destacava-se hemograma, velocidade de sedimentação e estudo de populações linfocitárias sem alterações, ANA positivo 1/320 fino granular com nucléolos, ANCA-c BPI 4.5 e anti-PM/Scl-100 positivo. Doseamento de Enzima Conversora da Angiotensina (ECA) 122U/L com lisozima e doseamento de cálcio sérico e urinário normais. Estudo do complemento e restantes auto-anticorpos negativos. Prova de suor e alfa1-antitripsina normais. Houve melhoria progressiva da uveíte com terapêutica anti-inflamatória não esteróide tópica, encontrando-se sem alterações oftalmológicas desde 2017. Desde a alta, houve fraca adesão às consultas de Reumatologia Pediátrica e Pediatria Geral para as quais foi convocado, desde 2017. Teve acompanhamento muito irregular em consulta de Pneumologia onde fez ciclos prolongados de azitromicina e fisioterapia respiratória. Retomou acompanhamento em consulta de Pediatria em janeiro de 2022 onde voltou a ser investigado. Mantém tosse crónica produtiva e alterações à auscultação pulmonar, sem outros sinais ou sintomas sistémicos. Analiticamente, sem citopénias, velocidade de sedimentação e populações linfocitárias normais. Persiste o mesmo padrão de anticorpos e Imunoglobulina G sérica elevada (2205mg/dL). ECA 157U/L. Repetiu TAC torácica com franco agravamento das bronquiectasias mais evidentes nos lobos inferiores e identificação de adenomegalias mediastínicas e hilares bilaterais de novo. Foi realizada nova BFO que identificou secreções brônquicas purulentas com isolamento de *Haemophilus influenzae*; restantes exames culturais, micobacteriológico e fúngico negativos. Razão CD4/CD8 no LBA 0,32. Fez biópsia aspirativa ecoguiada de adenomegalias hilares e mediastínicas, que foi inconclusiva. Provas de função respiratória com alterações inespecíficas e difusão do monóxido de carbono normal. Estudo genético para fibrose quística negativo. Após discussão multidisciplinar admitem-se como possíveis hipóteses diagnósticas a sarcoidose pulmonar e a granulomatose com



poliangeíte, pelo que iniciou corticoterapia, permanecendo, no entanto, um diagnóstico em aberto, aguardando resposta terapêutica.

Conclusão: Este caso espelha a complexidade diagnóstica nas doenças inflamatórias sistémicas. Apesar do doente apresentar um quadro clínico com seis anos de evolução com agravamento pulmonar progressivo, e de ter realizado uma extensa investigação, não foi possível, ainda, estabelecer com certeza um diagnóstico definitivo pela sobreposição de características atribuíveis a diferentes patologias. Pretende-se ainda salientar a importância do seguimento adequado, tanto a nível de acompanhamento em consulta como de cumprimento terapêutico, permitindo uma melhor acuidade diagnóstica e determinando um prognóstico mais favorável.

RÂNULAS RECORRENTES: MANIFESTAÇÃO PRECOCE DE SJÖGREN?

Joana Baptista Lima¹, Banquart Leitão², Carla Zilhão^{1,3}, Sérgio Alves^{1,3}

1 Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, CHUPorto

2 Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, CHUPorto

3 Unidade de Reumatologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, CHUPorto

1º autor e apresentador: Joana Baptista Lima (joana.bap.lima@gmail.com)

Nº de palavras: 342 (limite máximo de 600)

Introdução: O síndrome de Sjögren (SS) é uma doença autoimune sistémica caracterizada principalmente por uma infiltração linfocítica das glândulas exócrinas. As rânulas são mucocelos causados pelo extravasamento de saliva provocado pelo dano nas glândulas sublinguais. A etiologia das rânulas permanece desconhecida, contudo, relatos de casos têm sugerido uma possível relação com o SS. Apresentamos um caso de rânulas recorrentes como manifestação inicial do SS.

Descrição do Caso: Criança de 9 anos, sexo feminino, com antecedentes de linfangioma cervical esquerdo submetido a esclerose no primeiro ano de vida, observada em consulta de cirurgia pediátrica por quadro de tumefações recorrentes na base da língua, interpretadas como rânulas, com cerca de 5 meses de evolução. Realizada excisão da lesão, cujo exame histopatológico revelou uma estrutura cavitada, uniloculada, revestida por epitélio pavimentoso estratificado, compatível com mucocelo, apresentando também uma glândula salivar menor com focos de infiltrado inflamatório linfoplasmocitário, atrofia acinar e ectasia do excretor, traduzindo prováveis lesões de sialadenite crónica. A ressonância magnética revelou pequenas formações quísticas nas glândulas sublinguais bilateralmente, compatíveis com pequenas rânulas simples, assim como, um aspeto multiquístico das glândulas parótidas, com lesões linfoepiteliais benignas características do SS. Solicitada avaliação em consulta de reumatologia pediátrica, salientando-se da anamnese queixas de xerofthalmia. Realizado teste de Schirmer que confirmou hipoprodução grave de lágrimas. Do estudo analítico

destacavam-se ANAs 1/640, anti-SSA >240 U/mL e fator reumatóide 32 UI/mL; ECA, Eletroforese de proteínas, imunoglobulinas e subclasses, complemento, crioglobulinas, anti-dsDNA, anti-SSB e anti-U1RNP sem alterações. Durante o seguimento acabou por desenvolver síndrome sicca, com xerostomia e secura da mucosa vaginal. Tratamento sintomático com lágrimas artificiais, estimulação da produção salivar e hidratante vaginal, com resposta clínica.

Discussão e Conclusão: O SS é raro em idade pediátrica, sendo o seu diagnóstico precoce desafiante. A lesão ductal leva ao extravasamento de saliva com acumulação de muco, podendo originar as rânulas. Foi proposto em alguns relatos de casos que este extravasamento ocorre em estadios precoces da SS, podendo constituir uma manifestação precoce da mesma. Assim, num doente que se apresente com rânulas recorrentes, deve ser ponderada a avaliação imagiológica das glândulas salivares.

B-active: an integrative interactive platform for children with rheumatic diseases.

Laura Gago^{1,2}, Maria Helena Lourenço^{1,2}, Paula Maciel³, Ana Raquel Pinto³, Mariana Saraiva⁴, Carlos Luz⁵, Francisco António⁶, Pedro Sousa⁶, Carla Damas⁴, Agna Neto⁷, Manuela Costa^{1,2}, Ana Maria Rodrigues^{2,8,10}, Helena Canhão^{2,9,10}, Ana Filipa Mourão^{1,2}

1Rheumatology Department, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;

2CHRC, Comprehensive Health Research Centre, Nova Medical School.

3Pediatrics Department, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;

4Nutrition and Dietetics Department, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;

5Escola Superior de Educação de Lisboa/Centro Interdisciplinar de Estudo da Performance

Humana;

6Department of Electrical Engineering of the Faculty of Science and Technology;

7Rheumatology Department, Hospital Central do Funchal

8Rheumatology Unit, Lusíadas Hospital;

9Rheumatology Unit, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central;

10EpiDoC Unit, NOVA Medical School.

Introduction: Young people often struggle to self-manage chronic diseases during the transition from childhood to adulthood. Doctors do their best to treat diseases, but also have a central role in promoting healthy lifestyles since childhood. We strongly believe that we must put in practice interventions to make the children "sit less and move more, sleep well and eat better", not only to improve the disease symptoms but also to prevent future damage.

Methods: We have developed a virtual platform, where patients with juvenile rheumatic diseases answered questionnaires about disease activity (by completing the visual analogue scale (VAS) and painful joints in the homunculus), nutritional and

physical activity habits and a questionnaire on mental health, where several questions were asked, such as "how do you feel about yourself?", "how often do you feel sad?", "do you have bad dreams?". Before using the platform, they had a first evaluation performed by a multidisciplinary team (composed by rheumatologist, psychologist, personal trainer and nutritionist). After this evaluation, they had to fill out the platform on a weekly basis and could access an exercise plan according to their disease involvement, a nutritional plan adjusted to individual preferences and needs. Also, mindfulness programs and stress management strategies, are given, according to the answers.

Results: We have started recruiting patients in June 2022. Ten patients were included (8 female). The diagnosis were juvenile osteoporosis (n=1), oligoarticular juvenile idiopathic arthritis (JIA) (n=2), psoriatic JIA (n=2), Enthesitis-related arthritis (n=3), Marfan Syndrome (n=1) and Systemic Lupus Erythematosus (SLE) (n=1).

Regarding the frequency of platform use, of the 10 patients who were included, only two patients entered data into the application on a weekly basis and one patient never entered data (reported problems accessing it). Concerning the assessment of disease activity, 8 patients filled in data. On the first use of the application, most patients had a VAS of 0, and 4 patients had a VAS between 20 and 40, which improved over the weeks, to a VAS between 10 and 20.

Seven patients answered the nutritional questionnaire. The average Body Mass Index was 20.1. Considering eating habits, only 1 patient did not eat fruit daily, 4 patients did not eat vegetables daily, and also 4 patients did not eat fish at least 2 to 3 times a week. We highlight that only two patients did not eat sweets on a daily basis.

In the psychological evaluation, 9 patients answered the questionnaire. We have verified that 1 has bad dreams, 1 patient is sad very often and the others answered that they would be sad once in a while, and in relation to how they feel about themselves, 2 patients answered that they hated themselves and seven patients answered that they liked them.

In general, the questionnaires with the highest frequency of records were those on disease activity and on mental health. The questionnaire with the lowest response rate was the one on physical activity, with only two patients completing training plans, and only once (they were supposed to complete it once a week).

Conclusions: Despite the very small sample size (10 patients), this preliminary analysis shows that most children have unhealthy eating habits, low physical activity, and poor mental health.

Multidisciplinary approach in paediatric rheumatic diseases is of utmost importance and the development of these online platforms benefits the patient and the professional-patient relationship.

We will continue recruiting patients and our goal is to take this application to other children with rheumatic diseases all over the country.

CUTANEOUS DISORDERS AND SYSTEMIC MANIFESTATIONS, THE IMPORTANCE OF THE MULTIDISCIPLINARY APPROACH

Laura Gago^{1, 2}, Maria Helena Lourenço^{1, 2}, Rita Pinheiro Torres^{1, 2}, Marta Guedes³, Cristina Amaro⁴, Manuela Costa¹, Jaime C. Branco^{1, 2}, Ana Filipa Mourão^{1, 2}

¹Rheumatology Department, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal

²CHRC, Comprehensive Health Research Centre, Nova Medical School;

³Ophthalmology Department, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal

⁴Dermatology, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal

Introduction: Woolly hair nevus is a hair change, where there is a curly, hypopigmented patch of hair in a restricted area of the scalp. It may be associated with ophthalmologic, auditory, renal, cutaneous, cardiac and skeletal manifestations.

The authors describe a case of a 4-year-old girl with woolly hair nevus and psoriatic arthritis associated with chronic anterior uveitis.

A 4-year-old girl presented to the dermatology department with confluent erythematous papules on plaques on her thighs, elbows, and knees, and a curly patch of hair that contrasted with her straight hair. No relevant family history. In addition, the patient had a history of frequent falls. She denied arthralgias, myalgias, dactylitis. She also denied visual acuity changes. After careful objective examination she was diagnosed with psoriasis and woolly hair nevus. An ophthalmological screening was performed which detected the presence of bilateral chronic anterior uveitis, and treatment with topical corticotherapy was initiated. Due to her history of frequent falls and bilateral uveitis she was referred to our department. On physical examination she presented with arthritis of the right knee, with no associated pain, no enthesitis, dactylitis or other swollen or painful joints. She also had no strength deficits. Blood tests showed no elevation of inflammatory parameters. She tested positive for the antinuclear-antibodies, and negative for extractable nuclear antigens. She also tested positive for the human leukocyte antigen B27 (HLA-B27). An ultrasound of the right knee was performed with evidence of synovitis of this joint. An echocardiogram was also performed and did not show any alterations.

Considering the presence of right knee arthritis, bilateral uveitis and psoriasis associated with positive HLA-B27, the diagnosis of Psoriatic Juvenile Idiopathic Arthritis was made and the patient was medicated with Methotrexate 7.5 mg/week and prednisolone 7.5 mg, with significant improvement of symptoms. Three weeks after starting therapy the patient had no arthritis or skin lesions, however, bilateral uveitis persisted and for this reason topical ocular corticosteroid therapy was maintained.



Woolly hair nevus may be associated with ophthalmological, auditory, renal, cutaneous, and musculoskeletal manifestations, which makes referral to different specialties extremely important. The ophthalmologic examination is always indicated in these children. Psoriatic arthritis is rare in children, representing the adult form of spondyloarthritis, but axial involvement is uncommon. Joint involvement may be mono- or polyarticular, symmetrical or asymmetrical. About 30% of patients are HLA-B27 positive. In this particular case, the ophthalmologic involvement may be related to both woolly hair nevus and psoriatic arthritis, since both conditions are associated with ocular pathology. Thus, early ophthalmologic screening is of utmost importance, for diagnosis and treatment at early stages of the disease, in order to avoid irreversible changes.

Síndrome de sobreposição em idade precoce – um desafio diagnóstico

Daniela Pestana¹, Ana Zagalo¹, Nélia Costa¹, Rita Calado¹, Ricardo Monteiro¹, Raquel Ferreira¹, Vanda Vital², Rita Carneiro³, Ana Martins¹, João Farela Neves¹, Marta Cabral¹

1. Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa
2. Serviço de Cirurgia pediátrica, Hospital da Luz Lisboa
3. Serviço de Imagiologia, Hospital da Luz Lisboa

Palavras-chave: miopatia inflamatória, síndrome de sobreposição, esclero-miosite

Introdução: A miopatia inflamatória crónica integra um grupo raro e heterogéneo de doenças caracterizadas por fraqueza muscular proximal, e que habitualmente cursam com elevação das enzimas musculares e aspetos imagiológicos e histológicos corroborando inflamação do músculo esquelético. Os síndromes de sobreposição são raros em idade pediátrica e caracterizam-se pela ocorrência num mesmo doente de duas ou mais doenças de natureza autoimune.

Descrição do caso: Criança de 19 meses, sexo feminino, com história prévia de diagnóstico histológico de esclerodermia localizada/morfeia superficial aos 14 meses, com seguimento por dermatologia e resolução sob tacrolimus tópico e mãe com doença autoimune indiferenciada. Internada por diminuição da força muscular (cervical, membros superiores e inferiores) de predomínio proximal, com 3 dias de evolução e incapacidade funcional progressiva para a marcha. Sem febre, manifestações mucocutâneas ou articulares, salientando-se à observação fraqueza axial, movimento pouco harmonioso dos membros, diminuição da força e abolição dos reflexos osteotendinosos nos membros inferiores, com incapacidade para a marcha. Analiticamente destacava-se elevação das enzimas hepáticas (AST e ALT), LDH e musculares (valores máximos: CK 30707U/L, mioglobina 951 ug/L, aldolase 43,8 U/L). Sem mioglobinúria. Iniciou hiperhidratação endovenosa e da investigação etiológica, a ressonância magnética das



coxas revelou alterações compatíveis com natureza inflamatória; os autoanticorpos para doença do tecido conjuntivo foram negativos e VS sempre normal. Excluídas causas infecciosas, tóxicas, genéticas, neoplásicas e metabólicas. A biópsia muscular favoreceu o diagnóstico de miopatia inflamatória. Iniciou tratamento com imunoglobulina EV, corticoterapia (3 pulsos de metilprednisolona 30mg/kg/dia seguidos de prednisolona 2mg/kg/dia) e metotrexato SC 15mg/m²/semana. Após um mês de internamento teve alta, com melhoria clínica e laboratorial progressivas. Após 11 meses de tratamento, encontrando-se assintomática, mas com valores de CK elevados (1476U/L; mínimo atingido: 344U/L) em fase de desmame da prednisolona, decidida associação terapêutica com micofenolato de mofetil e pulsos mensais de metilprednisolona, presentemente em remissão clínica e CK em regressão progressiva (última avaliação: 623U/L).

Discussão:

O síndrome de sobreposição esclero-miosite é uma entidade rara e a sua apresentação clínica variável torna o seu diagnóstico desafiante, sendo importante o estabelecimento de critérios que melhor a caracterizem. De acordo com a literatura, a associação de polimiosite a outra doença do tecido conjuntivo e idade precoce ao diagnóstico estão associadas a maior morbidade e mortalidade, pelo que o diagnóstico e tratamento atempados são cruciais e têm impacto no prognóstico. Pela sua raridade e indisponibilidade de estudos randomizados controlados em idade pediátrica, o tratamento dos casos refractários ou corticodependentes são outro desafio neste grupo de doentes.

Gonalgia em Jovens Desportistas – A propósito de 2 Casos Clínicos

Inês Mazedo¹, Inês Vivas¹, Sofia Branco¹, Beatriz Vieira¹, Gracinda Nogueira Oliveira¹

¹ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar da Póvoa de Varzim e Vila do Conde, Porto, Portugal

Introdução: A doença de Osgood-Schlatter (DOS) ou osteocondrite da tuberosidade anterior da tibia, é uma causa frequente de dor no joelho em jovens ativos. É mais frequente em jovens durante o surto de crescimento (no sexo masculino dos 12-15 anos e no sexo feminino dos 8-12 anos).

É uma lesão avulsiva crónica, resultante da tração repetida da inserção tibial do tendão rotuliano, sobretudo associada à prática desportiva (corrida e salto). Clinicamente cursa com dor e tumefação na região da tuberosidade tibial, sendo exacerbada pelo exercício físico.

Caso clínico 1:

Menina de 8 anos, do sexo feminino, praticante de dança (hip-hop) três vezes por semana, foi referenciada à Consulta de Patologia Articular Pediátrica inicialmente por episódios de dor recorrente da face anterior das pernas, com 12 meses de evolução.

Descritos episódios semanais, ao final do dia, com duração de 30 minutos, intensidade ligeira a moderada e resolução com massagem ou analgesia com paracetamol. Negava despertares nocturnos ou sintomas constitucionais. Foi assumido o diagnóstico clínico de dor recorrente inespecífica dos membros inferiores.

Em consulta subsequente, descreve queixas diárias de dor intensa na região anterior dos joelhos, por vezes com recusa da marcha e limitação da actividade física diária. Negava história de traumatismo. Ao exame físico, foi objetivada tumefacção e inflamação (rubor, calor e dor) na região anterior do joelho bilateralmente, em particular na inserção tibial do tendão rotuliano. Foi pedido estudo ecográfico e radiografia dos joelhos, que revelou elevação e irregularidades da tuberosidade anterior de ambas as tíbias, consistente com DOS (Figura 1).

A suspensão da dança e dos exercícios de carga nos joelhos (corrida e salto) nas aulas de educação física escolar, resultaram em melhoria sintomática significativa.

Caso clínico 2:

Adolescente de 12 anos, do sexo masculino, praticante de futebol profissional quatro vezes por semana, recorreu ao serviço de urgência por dor intensa e tumefacção da face anterior do joelho esquerdo com 1 semana de evolução. Negava traumatismo ou queda recente. Sem queixas referidas ao joelho direito. O recurso a analgesia oral com paracetamol e aplicação local de gelo resultavam em alívio apenas parcial da dor.

Ao exame físico, palpava-se uma tumefacção com sinais inflamatórios na região anterior do joelho esquerdo, ao nível da inserção do tendão rotuliano na tíbia. A respectiva radiografia revelou um arrancamento e irregularidades ao nível da tuberosidade anterior da tíbia, compatível com DOS (Figura 2).

De salientar, que a radiografia do joelho direito revelou igualmente uma elevação da tuberosidade anterior da tíbia, mas menos significativa, compatível com a ausência de queixas álgicas e de alterações no exame físico ao nível do joelho direito (Figura 2).

Recebeu indicação para analgesia com paracetamol no controlo da dor, suspensão da actividade física 2 semanas e indicação para um regresso gradual aos treinos, diminuindo a intensidade e frequência dos mesmos. Na reavaliação em consulta, verificou-se melhoria clínica significativa das queixas álgicas com as medidas instituídas.

Conclusão:

A DOS é uma patologia frequente e a causa mais comum de morbidade referida ao joelho durante a adolescência.

Esta doença tem-se tornado mais frequente entre os indivíduos do sexo feminino, à medida que a sua participação em actividades desportivas aumenta. Tipicamente, afeta as meninas um a dois anos mais cedo que os rapazes.

Os sintomas podem mimetizar diferentes condições clínicas, pelo que a suspeição diagnóstica deve ser elevada. O envolvimento bilateral é frequente, apesar de tipicamente assimétrico.

É uma doença benigna e auto-limitada, pelo que o tratamento é geralmente conservador, reservando-se a cirurgia para os casos refratários. As alterações da

tuberosidade tibial podem normalizar ou pode persistir proeminência e deformidade residual na vida adulta.

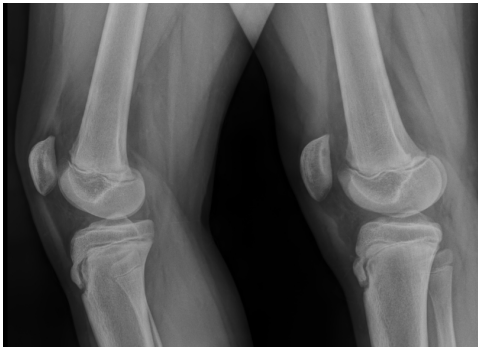


Figura 1 - Elevação e fragmentação da tuberosidade anterior da tibia bilateralmente

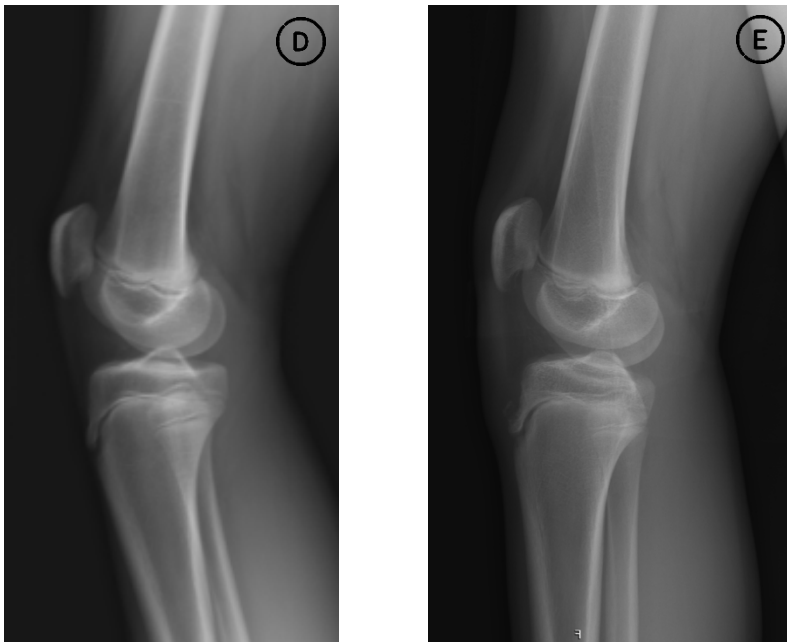


Figura 2 - Elevação e irregularidades da tuberosidade tibial bilateralmente

Intervenção não farmacológica para controlo da dor em pacientes com Artrite Idiopática Juvenil – Revisão de Literatura

Ana Rita Duarte*, Vânia Cunha**

*Mestre em Gestão de Unidades de Saúde; Terapeuta da fala Especialista em Disfagia e Voz; Terapeuta da Fala da Unidade Funcional Infante Juvenil na Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, 7300, Portalegre, Portugal. Vogal na Associação Nacional de Doentes com Artrites e Reumatismos da Infância. Email: duarte.anarita@gmail.com.



** Mestre em Cuidados Paliativos; Psicóloga Especialista em Psicologia Clínica e da Saúde; Psicóloga na Unidade de Recursos Assistenciais Partilhados na Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, 7300, Portalegre, Portugal. Email: vabcunha@gmail.com.

Resumo

CONTEXTO: A Artrite Idiopática Juvenil é uma doença crónica comum que afecta 1 em cada 1.000 crianças, podendo ter um impacto debilitante nas crianças e adolescentes. A dor é o sintoma mais frequentemente relatado que afecta a qualidade de vida e funcionamento biopsicossocial. A intervenção farmacológica nesta doença é amplamente conhecida, o que já não ocorre com as intervenções não farmacológicas.

OBJETIVO: Identificar quais são as medidas não farmacológicas utilizadas para controlo da dor na AIJ e, identificar quais são as medidas não farmacológicas significativamente eficazes no controlo da dor na AIJ.

MÉTODOS: Revisão da Literatura. Efetuou-se pesquisa na base EBSCO Host: MEDLINE Complete e Cochrane. Os descritores seleccionados foram: Pain Control, Arthritis e Child*. A pesquisa decorreu no mês de julho de 2022, tendo sido incluídos estudos com assuntos equivalentes, em população com idade compreendida entre os 0-18 anos, com texto integral, publicados em revistas científicas analisadas por pares, publicados após 2000. Após análise dos resultados, foram seleccionados 6 artigos que abordavam a temática em estudo e cumpriam com os critérios de inclusão. Os resultados destes artigos foram submetidos a análise de conteúdo.

RESULTADOS: Através da análise de conteúdo foram identificadas 5 sub-categorias, dentro da categoria medidas não farmacológicas para controlo da dor: físicas, mecânicas, psicológicas, espirituais, suplementos alimentares e mezinhas. Nestas sub-categorias, houve maior consenso ao nível dos autores relativamente à eficácia das medidas físicas (descanso extra, calor/frio, exercício físico). Além disso as cadeiras de rodas (sub-categoria medidas mecânicas), aplicações informáticas, manual com estratégias de coping, técnicas de gestão de stress, distração (sub-categorias medidas psicológicas), orações (sub-categoria medidas espirituais), e suplementos alimentares e mezinhas. No entanto, são poucos os estudos a investigarem a abordagem não farmacológica na dor, a metodologia tem várias limitações, são raros os estudos controlados randomizados e os resultados tendem a ser contraditórios ou não conclusivos.

CONCLUSÕES: A dor tem impacto negativo na qualidade de vida e funcionalidade das crianças e jovens com AIJ. Estando esta população ainda em desenvolvimento importa explorar quais as intervenções não farmacológicas que podem co-adjuvar as farmacológicas no controlo da dor. Será importante desenvolverem-se estudos quantitativos, randomizados e controlados, que avaliem diretamente a perceção das crianças e jovens quanto ao controlo da dor. De igual modo será importante identificar que estratégias de intervenção psicológicas são significativamente eficazes ao nível do controlo da dor e se o são de modo individual ou agregadas em programas de intervenção psicológica. Relativamente às medidas não farmacológicas agrupadas nas

categorias físicas, mecânicas, suplementos alimentares e mezinhas, será importante realizar-se novos estudos que permitam quantificar a sua eficácia, directamente com crianças e jovens, através de escalas existentes e validadas, antes e depois da aplicação dessas medidas.

Palavras-Chave: Controlo da dor; medidas não farmacológicas; Artrite Idiopática Juvenil.

LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO JUVENIL – _CASUÍSTICA DA CONSULTA DE DOENÇAS REUMÁTICAS PEDIÁTRICAS do CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DO ALGARVE, FARO

Almeida, Inês¹; Capela, Joana¹; Reis, Mariana¹; Dias, Filipa¹; Sequeira, Graça²

¹Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Faro

²Serviço de Reumatologia - Centro Hospitalar Universitário do Algarve – _Faro

Introdução e Objetivos: O Lupus Eritematoso Sistémico Juvenil (LESj) é uma doença crónica, autoimune e multi-sistémica com apresentação clínica, evolução e prognóstico muito variáveis e imprevisíveis. É pouco frequente na idade pediátrica, no entanto habitualmente apresenta-se de forma mais grave neste grupo etário. Apresentam-se as características demográficas, clínicas e laboratoriais destes doentes, assim como as medidas terapêuticas utilizadas e os seus efeitos adversos/complicações.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com o diagnóstico de LESj antes dos 18 anos, seguidos na consulta de externa de Reumatologia do Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro. Colheita de dados clínicos até Julho de 2022.

Resultados: Foram incluídos 8 doentes: 87,5% do sexo feminino, média de idade 11 anos [1-17 anos], a demora diagnóstica, definida como o tempo que decorreu o entre aparecimento das primeiras manifestações e o diagnóstico definitivo, foi de 7,5 meses em mediana. 50% dos doentes apresentavam antecedentes familiares para doença autoimune. Destes, 3 em 4 para LES. As manifestações clínicas mais frequentes foram: musculoesqueléticas (7/8); mucocutâneas (6/8) e hematológicas (5/8). A nefrite lúpica foi diagnosticada em 4 doentes (classe III-IV). Os anticorpos ANA e anti-ADN de dupla hélice foram positivos em todos os doentes (8/8) assim como a hipocomplementémia (C3 e/ou C4) foi muito frequente (6/8). A terapêutica incluiu: (8/8) hidroxiquina; (7/8) prednisolona; (3/8) micofenolato de mofetil e azatioprina; (2/8) ciclofosfamida e (1/8) terapêutica biológica (rituximab; belimumab).

Reações adversas à terapêutica/complicações ocorreram em 50% dos doentes, um deles apresentando necrose avascular bilateral da cabeça do fémur. 3/8 doentes foram diagnosticados com síndrome de Sjogren secundário.

Conclusões: Nesta coorte, as manifestações demográficas, clínicas e laboratoriais do LESj são semelhantes às publicadas na literatura. Adicionalmente, verifica-se que a terapêutica imunossupressora/biológica permite uma melhoria da qualidade de vida



nestes doentes ao reduzir a disfunção irreversível de órgão (dano), particularmente devido ao uso prolongado de corticoides.

OSTEOMIELEITE NÃO BACTERIANA CRÓNICA: UM DIAGNÓSTICO DE EXCLUSÃO

Autores: Susana Cláudia Teixeira^{1,2}, Inês Rua¹, José Alarcão³, Rui Faria Pais⁴, Susana Nobre³, Fernanda Rodrigues⁵, Manuel Salgado¹

- 1- Unidade de Reumatologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Ambulatória, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- 2- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
- 3- Unidade de Hepatologia e Transplante Hepático, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- 4- Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
- 5- Unidade de Infeciologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução:

A osteomielite não bacteriana crónica (CNO) é uma doença óssea autoinflamatória rara que afeta sobretudo crianças e adolescentes, podendo estar associada a outras doenças autoimunes ou autoinflamatórias. O seu diagnóstico é de exclusão, sendo essencial excluir outras patologias.

Relato do caso:

Adolescente do sexo feminino de 15 anos, com diagnóstico de hepatite autoimune desde há três meses, medicada com prednisolona e azatioprina. Observada na consulta de Reumatologia Pediátrica por lombalgia e coxalgia direita, com início três dias após a introdução da terapêutica, e agravamento clínico desde há um mês, coincidente com duplicação de dose de prednisolona. VS máxima de 65 mm/h e PCR máxima de 1,0 mg/dL. Sem febre ou história de trauma. Referia dor diária, alternante entre coluna lombar e coxa/nádega direita, agravada ao despertar e ao final do dia, que aliviava parcialmente com a toma de ibuprofeno. Ao exame objetivo apresentava dificuldade em deambular, sendo incapaz de realizar flexão ou extensão da coluna. Sinal de Lasegue e manobra de FABRE negativos, sem dor na compressão sacroilíaca ou da coluna lombar. Avaliação analítica com VS aumentada (33 mm/h), sem leucocitose, proteína-C-reativa e procalcitonina negativas, anticorpos antinucleares positivos. Realizou Ressonância Magnética lombossagrada e posteriormente de corpo inteiro que revelaram a presença de sacroileíte direita e lesões de osteomielite ao nível de D7-D8, L2, L4-L5 e 2ª costela direita, sugerindo o diagnóstico de CNO. Por ter apresentado uma primeira hemocultura positiva para *Staphylococcus aureus* realizaram-se mais três, todas positivas para *Staphylococcus aureus*. Ficou internada e iniciou flucloxacilina endovenosa. Atualmente no dia 13 de internamento apresenta apenas lombalgia ligeira, com melhoria da mobilidade e sem necessidade de analgesia.

Discussão:



Este caso clínico demonstra que mesmo que a história clínica, avaliação analítica e imagem sugiram o diagnóstico de CNO, é sempre obrigatório a exclusão de patologia infecciosa ou neoplásica. Apesar dos corticosteroides poderem justificar a ausência de febre, nos doentes sob esta terapêutica, a realização de hemocultura estará sempre indicada.

Síndrome de Ativação Macrofágica secundária a Artrite Idiopática Juvenil Sistémica

Rita Cunha¹, Beatriz Sá¹, João Nascimento², Paula Estanqueiro², Manuel Salgado², Joana Aquino¹

- 1- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria
- 2- Unidade de Reumatológica Pediátrica, Hospitalar Pediátrico – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A artrite idiopática juvenil (AIJ) sistémica caracteriza-se por febre superior a 14 dias associada a artrite e pelo menos um dos seguintes sintomas: exantema evanescente, linfadenopatia generalizada, hepato e/ou esplenomegalia ou serosite, após exclusão de causa infecciosa ou outra etiologia. Pode complicar-se da síndrome de ativação macrofágica (SAM), que pode ser fatal, sendo fundamental a sua identificação e tratamento precoces.

Caso clínico: Adolescente de 15 anos, sexo feminino, sem antecedentes relevantes, observada por síndrome febril prolongada com três meses de evolução com períodos de apirexia. Inicialmente com odinofagia, tumefação cervical esquerda e vômitos alimentares, tendo feito amoxicilina, seguida de amoxicilina+ácido clavulânico e posteriormente azitromicina, sem melhoria. Um mês e meio após o início do quadro surge exantema evanescente na face, membros superiores e tronco e dez dias depois artrite das mãos e pés. Apresentou ainda perda ponderal de 8,5%. Ao exame objetivo eram palpáveis gânglios nas cadeias submandibulares (~1 cm), axilares (~3 cm) e inguinal (~1 cm) e esplenomegalia (~15 cm ecograficamente). Da investigação efetuada salienta-se anemia de agravamento progressivo (hemoglobina mínima de 8,3 g/dL), leucocitose, plaquetas sempre > 150 000/uL, TGP 82 U/L, TGO 143 U/L, velocidade de sedimentação máxima de 116 mm/1ª hora e proteína C reativa máxima de 18,2 mg/dL com procalcitonina normal, ferritina máxima de 13420 ng/mL, fibrinogénio 257 mg/dL e triglicéridos 254 mg/dL (normal 44-195 mg/dL). O esfregaço de sangue periférico não mostrou blastos e o ácido úrico e desidrogenase láctica foram normais. As serologias e culturas foram sempre negativas, bem como ANA. A radiografia do tórax não mostrou alargamento do mediastino e o ecocardiograma não tinha alterações. A biópsia excisional ganglionar e o aspirado de medula óssea revelaram hemofagocitose e a imunofenotipagem foi normal. Foi medicada com metilprednisolona 1 g 3 dias, seguida

de prednisolona (PDN) 60 mg/dia. Por manter febre e cumprir critérios de SAM (febre, esplenomegalia, ferritina >684ng/mL, TGP/TGO>48 U/L, triglicéridos >156 mg/dL e fibrinogénio <360 mg/dL) associou-se ciclosporina 3 mg/kg/dia com boa resposta clínica e laboratorial, o que permitiu redução gradual da PDN com total suspensão 8 meses depois. Teve recorrência da AIJ 9 meses depois da suspensão da corticoterapia, com boa resposta à PDN e ciclosporina. À data da transferência para outro hospital (18 anos) estava medicada com ciclosporina 100 mg id e PDN 2,5 mg/dia, que mantém, encontrando-se assintomática há mais de um ano, com exame objetivo normal e avaliação analítica sem alterações.

Discussão: Este caso reforça a importância de considerar uma doença do foro reumatológico/inflamatório, nomeadamente AIJ sistémica, num doente com síndrome febril prolongada, associada a exantema e queixas articulares. Quando a evolução clínica não é favorável, as hipóteses de SAM e doença hemato-oncológica devem sempre ser consideradas. Neste caso, a presença de hemofagocitose na medula contribuiu para o diagnóstico de SAM, favorecido pela elevação muito significativa da ferritina e cumprimento dos restantes critérios de Ravelli.

Referências:

1. Lee JY, Schneider R. *Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis*. *Pediatric Clinics North Ame*. 2018 ;65(4):691-709.doi:10.1016/j.pcl.2018.04.005.
 2. Marques ML, Cunha IM, Alves S, Guedes M, Zilhão C. *Systemic autoinflammatory diseases in pediatric population*. *Asia Pac Allergy*. 2022; 18;12(3):e29. doi:10.5415/apallergy.2022.12.e29.
 3. Høeg PE, Glerup M, Mahler B, Høst C, Herlin T. *Evaluation of Macrophage Activation Syndrome in Patients with Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis: A Single Center Experience*. *Int J Rheumatol*. 2022; 27;2022:1784529. doi: 10.1155/2022/1784529.
 4. Ravelli A, Minoia F, Davi S et al. 2016 *Classification Criteria for Macrophage Activation Syndrome Complicating Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis*. *Arthr Reum* 2016;68(3): 566-76.
-

Destructive arthritis in pediatric Behçet's disease: a case report

Catarina Soares¹, Francisca Guimarães¹, Hugo Parente¹, Maria Ferreira¹, Soraia Azevedo¹, Filipa Teixeira¹, Daniela Peixoto¹, José Tavares-Costa¹, Carmo Afonso¹, Daniela Santos-Faria¹

¹Rheumatology department, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Ponte de Lima, Portugal



Background: Behçet's disease (BD) is a systemic inflammatory disease that affects blood vessels of any caliber and has a relapsing and remitting course. It affects both men and women equally and, although it may develop at any age, it presents predominantly between 10 to 45 years old. The main features include recurrent oral and genital ulcers, other skin lesions, such as pseudo folliculitis and erythema nodosum, but also uveitis and arthritis.

Pediatric BD is considered when the disease onset occurs before the age of 16 years old. Although, the exact prevalence of pediatric BD is unknown, there are some studies reporting a mean age at disease onset of 8 years old, with an equal distribution between the gender, as well. In adult BD, the musculoskeletal involvement usually characterizes as a mono or oligoarthritis affecting mainly large peripheral joints of lower limbs, and it is typically non-erosive. Polyarticular forms are unusual. In pediatric BD, up to forty percent of the patients have articular involvement.

We report a rare case of a pediatric BD who developed an extensive erosive arthropathy. Case:

A 42-year-old male presented in our Rheumatology department for the first time in April of 2022 referring significant symmetric inflammatory polyarthralgia affecting large and medium joints, namely elbows, wrists and knees, associated with swollen joints, morning stiffness and loss of function.

He reported a previous diagnose of BD since the age of 15, when he was first hospitalized due to symmetric polyarthritis involving both wrists, ankles and knees, associated with pseudo folliculitis lesions, erythema nodosum and oro-genital aphthous ulceration. At that time, he already reported previous episodes of recurrent bilateral uveitis. There was no history of fever or other constitutional symptoms.

At that time, laboratory findings revealed increased inflammatory parameters and positive HLA - B51. Complete blood count, liver and kidney functions were normal. Rheumatoid factor, cyclic citrullinated peptide antibody and antinuclear antibody were negative. After multidisciplinary evaluation between rheumatologist, ophthalmology and dermatology, the diagnosis of BD was established and a short course of prednisolone and colchicine were prescribed, with clinical improvement.

However, in the following years his behavior was marked by medication non-adherence, and by the age of 20, he discontinued all the medication spontaneously and lost medical follow-up.

In our Rheumatology clinic, at the age of 42, the patient showed multiple tender and swollen joints including wrists, elbows, and knees, with a limited range of motion. The skin inspection was unremarkable, except for mild pseudo folliculitis lesions on the limbs. The patient was afebrile. There were no major changes on peripheral pulses, cardiorespiratory auscultation, or peripheral edema. There were no active genital or oral ulceration nor active uveitis.



He performed X-ray of the hands that revealed ankylosis of the wrist and carpal bones and extensive destructive changes in the metacarpophalangeal joints. Similar findings were found both on elbow and knee x-rays.

He has restarted colchicine, with a marked clinical improvement and he will start on methotrexate on a future appointment.

Discussion: The symptoms of pediatric BD are similarly to adult patients, often not numerous at presentation. However, despite lower severity scores, pediatric BD remains often active with new symptoms appearing throughout time. Although articular involvement in BD is usually non-erosive, we should be aware that erosive arthropathy can occur with dramatic impact on patient's functional prognosis.

Síndrome de digeorge e artrite idiopática juvenil – relato de caso

Autores: Inês Rua¹, Susana Cláudia Teixeira^{1,2}, João Nascimento¹, Manuel Salgado¹, Paula Estanqueiro¹

1 – Unidade de Reumatologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Ambulatória, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

2- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Palavras-chave: síndrome de DiGeorge, artrite idiopática juvenil, reumatologia, desenvolvimento

Introdução / Descrição do Caso:

A Síndrome de DiGeorge é uma doença genética devida a deleção no cromossoma 22q11.2 associada a um espectro de manifestações clínicas que incluem cardiomiopatia, hipoplasia do timo e glândulas paratiróides, fenda do palato, dismorfias faciais e atraso do desenvolvimento psicomotor. Para além disso, está associada a defeitos na imunorregulação que predispõe ao desenvolvimento de doenças auto-imunes como anemia hemolítica, tiroidite e artropatias inflamatórias.

Criança do sexo feminino de 34 meses de idade, com antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM), otite serosa crónica, pielonefrite aguda nº1, crises de dispneia expiratória e dilatação da raiz da aorta, foi observada em consulta de Reumatologia pediátrica por tumefações em ambos os punhos com 4 meses de evolução. Antecedentes familiares de esclerose múltipla (mãe). No exame objetivo, apresentava tumefações nos punhos e tornozelos e edema de ambos os joelhos, hálux valgus bilateral e 2º dedos dos pés em martelo. Realizou ecografia que mostrou tenossinovite nos extensores comuns dos dedos, flexores comuns e flexor do 1º dedo bilateralmente, derrame articular com sinovite nos joelhos e tenossinovite peroneal e tibial anterior. Analiticamente com hemograma normal, VS 10 mm/h, proteína C reativa negativa e ANAs positivos (padrão AC2 nuclear mosqueado fino denso 1:160 e padrão AC24 centrossoma 1:160). Doseamento de imunoglobulinas normal e função tiroideia sem alterações, com autoimunidade tiroideia negativa. Iniciou metotrexato subcutâneo (18 mg/m²/sem), com melhoria clínica progressiva. Não apresentou uveíte durante o

seguimento. Pelo ADPM realizou array que mostrou uma deleção no braço longo do cromossoma 22(q11.21), compatível com o diagnóstico de Síndrome de DiGeorge.

Comentários / Conclusões

A associação entre AIJ e o Síndrome de DiGeorge já foi documentada, sendo a AIJ 50 vezes mais frequente do que na população geral. Na maioria dos casos documentados a artrite é poliarticular, moderada a grave, e responde, pelo menos parcialmente, ao metotrexato e/ou corticosteroides.

Tocilizumab subcutâneo na Artrite idiopática juvenil sistêmica - Mais valia para o doente e família-Descrição de um caso.

Sofia Ferreira Azevedo^{1,2}, Carolina Mazedo^{1,2}, Susana Pinto Silva^{1,2}, Paulo Vilas-Boas^{1,2}, Inês Cunha^{1,2}

- 1- Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro
- 2- Centro clinico académico Egas Moniz

Introdução

A artrite idiopática juvenil (AIJ) é a doença reumática mais comum em crianças.

A AIJ sistêmica (AIJs) é um subtipo de doença definido pela presença de artrite e manifestações sistêmicas concomitantes.

O tratamento baseia-se sobretudo na corticoterapia, anti-inflamatórios não esteroides e/ou imunomoduladores.

Descrição do caso

Menino de 3 anos, saudável que recorre ao serviço de urgência por artralguas migratórias de ritmo inflamatório com cerca de 5 dias de evolução com atingimento dos joelhos, ombro direito, punho esquerdo e tibiotársicas, com noção de tumefação do joelho direito. Associadamente apresentava febre diária (máximo 38,5°C), com início alguns dias antes do quadro articular. Durante o internamento apresentou vários episódios de um exantema migratório maculopapular não pruriginoso com predomínio nos membros inferiores (coxas e região inguinal). Ao exame objetivo salientava-se uma limitação na mobilização cervical e articular do punho esquerdo, sem artrite objetivada (avaliada clínica e ecograficamente). Do estudo analítico realizado, apresentava hemoglobina 10,6 g/dl, leucocitose, neutrofilia e aumento dos parâmetros inflamatórios- velocidade de sedimentação (VS) 46 mm/h; Proteína C reativa (PCR) 1.23 mg/dl. No sentido de excluir uma possível infeção foi realizada a pesquisa de Epstein bar, parvovirus B19 e citomegalovirus através de testes serológicos, e de agentes bacterianos por hemoculturas e uroculturas, que foram negativos. O estudo autoimune com anticorpos antinucleares, HLA-B27 e Fator Reumatoide foi também negativo. A ecografia abdominal e radiografia de tórax não tinham qualquer alteração e o IGRA foi negativo. O esfregaço sanguíneo e imunofenotipagem a favor de processo



reativo/inflamatório. O doente foi encaminhado para a consulta de Reumatologia Pediátrica, medicado com Ibuprofeno. Na consulta, um mês depois, mantinha artralguas migratórias, com noção de tumefação dos punhos, joelhos e tibiotársicas com dificuldade para marcha. Mantinha também exantema migratório e febre. Ao exame objetivo apresentava 3 articulações tumefactas e 5 dolorosas. Analiticamente apresentava aumento dos parâmetros inflamatórios. Foi então assumido o diagnóstico de AIJs e iniciada corticoterapia apresentando resposta parcial com necessidade de associar Metotrexato (MTX) 10 mg oral semanal e posterior *switch* para via de administração subcutânea (SC) por manutenção de atividade da doença. Após suspensão da corticoterapia, ocorre recrudescimento das queixas, com tumefação dos joelhos, punhos e tibiotársicas, associadas a incapacidade para a marcha, picos febris e exantema. Ao exame objetivo apresentava 19 articulações dolorosas, 10 tumefactas, 5 com mobilidade diminuída, CHAQ de 1,25, EVA da doença 70, EVA do médico 75, PCR 7,6 mg/dl. Foi realizada artrocentese do joelho esquerdo que revelou líquido inflamatório, com 70000 células, sem presença de cristais e bacteriológico negativo. Perante a actividade da doença foi escalada a terapêutica para tocilizumab SC 162 mg quinzenal em combinação com MTX. Um mês após, apresentava resolução completa da artrite, da febre e do exantema com melhoria marcada da capacidade funcional (0 articulações tumefactas e dolorosas, 2 com limitação mobilidade, VS 2 mm/h; PCR 0,025; CHAQ 0). O doente mantém atualmente seguimento, encontrando-se em remissão.

Conclusão:

O caso apresentado retrata a eficácia da utilização do tocilizumab subcutâneo num doente com AIJs.

A utilização de tocilizumab na AIJs está bem estabelecida e indicada para doentes que não respondam à corticoterapia e anti-inflamatórios não esteroides (em monoterapia ou em associação com o MTX). No entanto, ao contrário do que se verifica em vários países, em Portugal apenas a formulação intravenosa se encontra comparticipada no tratamento destes doentes. A evidência atual mostra que as duas vias de administração apresentam perfil de eficácia e segurança idênticos o que, aliado à maior comodidade inerente à administração SC, torna esta última uma opção mais favorável para a criança e para a família.