

BOALĂ AUTOINFLAMATORIE NEPRECIZATĂ - PREZENTARE DE CAZ CLINIC

Ecaterina Tontici¹, Diana Cojocari¹, Elena Golubenco¹,
Elena Dolapciu¹, Victoria Sacară²

Conducător științific: Ninel Revenco¹

¹Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău,
Republica Moldova

²Centrul de Sănătate Reproductivă și Genetică Medicală, Institutul Mamei
și Copilului, Chișinău, Republica Moldova

Introducere. Bolile autoinflamatorii sunt afecțiuni rare ale imunității înăscute, suspectate la pacienți cu inflamație recurentă sau persistentă, neexplicată, cum ar fi infecția sau malignitatea. Din mecanisme cunoscute: tulburări ale inflamasonilor, citokinelor IL-1, producției interferonului, activării NFkB și altele. **Scop.** Prezentarea unui caz clinic complex la un copil cu debut precoce al unor manifestări inflamatorii recurente, sugestive pentru o boală autoinfla-matorie rară, cu evoluția gravă. **Material și metode.** Băiat de 11 ani, internat cu acuze la artralгии și episoade recidi-vante (10-12 pe an), erupții nodulare, generalizate, asocia-te cu febră înaltă. Debutul bolii de la 9 luni, cu manifestări cutanate recidivante, febră. Afectarea articulară a apărut la vârsta de 5 ani. Copilul a suportat varicela, formă gravă, complicată cu sepsis, MODS. **Rezultate.** Examenul obiectiv: habitus caracteristic - față mică, baza nasului lată, occipit plat. Eruptii nodulare subcutanate, de diverse dimensiuni, hiperemiate, violacee, dolore, difuze. Tulburare de dezvoltare staturo-ponderală: masa și talia fiind la percentila 1. Paraclinic: anemie feripriva, markeri proinflamatori crescuți, hipogamaglobulinemie, mevalonat kinaza 0.8 mcmol/l, amiloid seric A, proteina S-100 crescute, splenomegalie, desen pulmonar intensificat cu fibroza locală, insuficiență aortală I. Având în vedere datele clinice și paraclinice, conform Ghidului Internațional EULAR se încadrează în semnele suspecte pentru boală autoinflamatorie. **Concluzii.** Bolile autoinflamatorii reprezintă „vârful aisbergului” unor mecanisme complexe, care sunt o provocare diagnostică și terapeutică semnificativă pentru medici. Copilului a fost recomandată testarea genetică pentru confirmarea diagnosticului de Febră Mediteraneană Familială. **Cuvinte-cheie:** boala autoinflamatorie, febra recurentă, eritem nodos, artrita.

UNSPECIFIED AUTOINFLAMMATORY DISEASE - CLINICAL CASE PRESENTATION

Ecaterina Tontici¹, Diana Cojocari¹, Elena Golubenco¹,
Elena Dolapciu¹, Victoria Sacară²

Scientific adviser: Ninel Revenco¹

¹Department of Pediatrics, *Nicolae Testemițanu* University, Chișinău,
Republic of Moldova

²Mother and Child Institute, Chișinău, Republic of Moldova

Introduction. Autoinflammatory diseases are rare disorders of the immune system, suspected in patients with recurrent inflammation of unexplained origin, such as in the absence of infection or malignancy. Known mechanisms include disturbances of inflammasomes, IL-1 cytokines, interferon production, NFkB activation, others. **Objective.** Presentation of a complex clinical case of a child with early-onset recurrent inflammatory manifestations, suggestive of an autoinflammatory disease with severe progression. **Material and methods.** An 11-year-old boy was admitted with complaints of arthralgia and recurrent episodes (10–12 per year) of generalized nodular eruptions associated with high fever. The disease onset occurred at 9 months of age, with recurrent cutaneous manifestations, fever. Joint involvement appeared at the age of 5. The child had a severe case of varicella, MODS. **Results.** Physical examination: characteristic features - small face, broad nasal bridge, flat occiput. Subcutaneous nodular eruptions of varying sizes, erythematous to violaceous, painful. Growth retardation: both weight and height - at the 1st percentile. Paraclinical findings: iron deficiency anemia, elevated proinflammatory markers, hypogammaglobulinemia, mevalonate kinase 0.8 $\mu\text{mol/L}$, elevated serum amyloid A and S-100 protein, splenomegaly, intensified pulmonary markings with localized fibrosis, and gr I aortic insufficiency. According to the EULAR International Guidelines, the patient meets the criteria suggestive of an autoinflammatory disease. **Conclusion.** Autoinflammatory diseases represent the “tip of the iceberg” of complex mechanisms, posing significant diagnostic and therapeutic challenges for physicians. Genetic testing was recommended for the child to confirm the diagnosis of Familial Mediterranean Fever. **Keywords:** autoinflammatory disease, recurrent fever, erythema nodosum.