



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
ALERGIA E  
IMUNOLOGIA  
PEDIÁTRICA  
em 26 a 28 de março de 2022 São Paulo - SP

26 a 28  
DE MARÇO

Centro de Convenções Frei Caneca  
R. Frei Caneca, 569 - Consolação, São Paulo



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Castleman Multicêntrica Com Variante Inédita No Gene Nlrp3: Relato De Caso E Revisão Da Literatura

**Autores:** JULIANA ANTUNES TUCCI (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), BÁRBARA LEMES FERNANDES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), IZILDA APARECIDA CARDINALLI (CENTRO INFANTIL BOLDRINI), SAMARA VILELA DA MATA NUNES (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARIA MARLUCE DOS SANTOS VILELA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), ADRIANA GUT LOPES RICETTO (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP), MARCOS TADEU NOLASCO DA SILVA (CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM PEDIATRIA - FCM - UNICAMP)

**Resumo:** A doença de Castleman (DC) é uma condição rara e heterogênea do sistema linfóide, com subtipos que variam em causas e manifestações clínicas. A forma multicêntrica idiopática (iMCD) é uma entidade complexa, de patogênese multifatorial, envolvendo mecanismos inflamatórios e imunológicos. Este estudo busca elucidar a relação entre iMCD e processos autoinflamatórios, através da descrição de um caso clínico com uma variante genética específica. "Paciente do sexo masculino, iniciou acompanhamento em serviço de referência aos 7 anos. Durante o curso da doença, apresentou manifestações de quadro inflamatório crônico, com períodos recorrentes de febre, linfomegalia, emagrecimento, adinamia e anorexia, hepatomegalia, infecções oportunistas e intercorrências imunomediadas, como glomerulonefrite, diabetes do tipo II, miocardiopatia e anemia hemolítica. A cronicidade do quadro resultou em grave déficit de crescimento. Aos 12 anos foi realizada biopsia de linfonodo mesentérico, sendo diagnosticada IMCD, variante histopatológica mista (hialino-vascular + plasmocitóide). O paciente evoluiu com dificuldade de controle do quadro, tendo recebido tratamento prolongado com corticosteroides e imunobiológicos (Tocilizumabe e Rituximabe). Entre as principais alterações laboratoriais, apresentou anemia, linfopenia, plaquetopenia alternando-se com plaquetose, elevações de IL-6 sérica e Proteína C Reativa (PCR), hipoalbuminemia, hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia e colestase. Aos 26 anos, foi realizado o sequenciamento completo do genoma. A análise genética identificou uma variante de significado incerto ((c.2812G>A, p.(Asp938Asn)) no gene NLRP3, classificada como Variante de Significado Incerto. Esta variante tem um único relato prévio na base Clinvar, em 2021, sem especificação diagnóstica." "O paciente relatado apresenta diagnóstico de iMCD em concordância com diretrizes internacionais. Porém, a associação com variante do gene NLRP3, que está associado ao grupo das Síndromes Periódicas Associadas à Criopirina (CAPS), sugere uma etiologia autoinflamatória. A coexistência entre iMCD e doenças autoinflamatórias já foi citada na literatura em relação a variantes patogênicas nos genes MEFV (Febre Familiar do Mediterrâneo) e ADA2 (vasculopatia autoinflamatória). Comentários finais: Este relato de caso inédito associa uma variante no gene NLRP3 à iMCD, o que sugere uma possível ligação com mecanismos autoinflamatórios na patogênese da doença. A identificação desta variante abre novas perspectivas para o tratamento, com potencial para uso de inibidores da Interleucina-1. Estudos funcionais da variante em NLRP3 são necessários para confirmar seu papel patogênico e melhorar as abordagens terapêuticas para pacientes com iMCD.