



19º Congresso Brasileiro de Infectologia Pediátrica



Trabalhos Científicos

Título: Hepatoesplenomegalia Febril: Uma Desregulação Do Sistema Imune

Autores: MAYARA TEIXEIRA ALEXANDRINO SALES; MÁRIO HENRIQUE TAVARES SALES DE ARAÚJO; JANAIRA FERNANDES SEVERO FERREIRA; MÉRCIA LIMA DE CARVALHO LEMOS; GABRIELA PINHEIRO GOMES WIRTZBIKI; DÉBORA PONTES AIRES; CAMILLI MOURA ARAGÃO

Resumo: Introdução Hepatoesplenomegalia febril é um diagnóstico sindrômico bastante abrangente que engloba desde causas infecciosas até neoplásicas. Dentre estas causas, podemos apontar doenças do sistema imune caracterizadas tanto por imunodeficiência quanto por autoimunidade. O caso relatado aqui trata-se de uma rara desregulação do sistema imune, consequente a um defeito na apoptose de linfócitos, resultando em linfoproliferação e autoimunidade – Síndrome Linfoproliferativa Autoimune (ALPS). Descrição do caso M.J.Q.S. feminino, 17 anos, natural e procedente de Solonópole-CE, apresentando febre intermitente há um mês, associada a episódios de gengivorragia e epistaxe. Ao exame físico, apresentava faringite associada a gengivite, adenomegalias cervicais bilaterais dolorosas, hepatoesplenomegalia e livedo reticular. Antecedentes pessoais de faringoamigdalites, anemia desde os 12 anos e apendicite supurada, complicada com deiscência da ferida operatória, aos 16 anos. Pais e avós consanguíneos. Foram aventadas causas infecciosas (mononucleose, leishmaniose visceral, síndrome da imunodeficiência adquirida) e não infecciosas (lúpus, leucemia, hemofagocitose). Os exames iniciais mostravam discreta anemia, com neutropenia grave e intensa linfocitose, além de plaquetopenia. Sorologias para Vírus da Imunodeficiência Humana (HIV), calazar, vírus causadores da síndrome mononucleose e fator anti-antinuclear não reagentes. Mielograma sem a presença de parasitas ou células tumorais. A imuno-histoquímica de biópsia óssea demonstrou acentuada população de linfócitos não blásticos. O exame histopatológico de linfonodo cervical revelou hiperplasia linfóide reacional e ausência de sinais de malignidade. A paciente foi tratada inicialmente com amoxicilina-clavulanato sem melhora. Evoluiu durante o internamento com abscesso em genitália e foi tratada com oxacilina e amicacina com então desaparecimento da febre e melhora clínica. Em virtude de terem sido afastadas as hipóteses iniciais, considerando o histórico de infecções, a consanguinidade, a neutropenia e linfocitose persistentes, com aumento de imunoglobulinas, foi suspeitado de imunodeficiência e mais especificamente de Síndrome Linfoproliferativa Autoimune (ALPS). A dosagem de vitamina B12 apresentou-se elevada e a imunofenotipagem de linfócitos com células T duplo negativas acima de 10% (CD4-/CD8-). Tendo em vista o preenchimento dos critérios diagnósticos de ALPS, descartada linfoproliferação neoplásica e controladas as infecções, foi iniciado tratamento com corticoide, obtendo-se boa resposta clínica e laboratorial. Para o diagnóstico confirmatório, foi solicitada análise molecular, mas não foram encontradas mutações nos genes responsáveis pela apoptose de linfócitos - FAS/FASL/CASP8/CASP10/NRAS/NKRAS. Comentários Os critérios diagnósticos obrigatórios para ALPS são linfadenopatia crônica (>6meses), não-infecciosa, não-maligna, e/ou esplenomegalia e elevação das células T duplo negativas (> 1,5% do total de linfócitos). Os critérios acessórios para o diagnóstico são defeito na apoptose de linfócitos demonstrado in vitro, mutação somática ou germinativa no FAS, FASL ou CASP10, elevação dos níveis plasmáticos de IL-10 e/ou vitamina B12, achados imunohistológicos típicos, citopenias autoimunes com elevação nos níveis de IgG e história familiar de linfoproliferação não-infecciosa/não-maligna com ou sem autoimunidade. Embora não tenhamos detectado as mutações, as quais são encontradas em apenas 60% dos casos, o diagnóstico de ALPS foi mantido em virtude do quadro clínico e das demais alterações laboratoriais característicos.