

Trabalhos Científicos

Título: Sarcoidose Em Paciente Pediátrico: Relato De Caso

Autores: ISA MAYRA SILVA MILHOMEM (UFPB), THIAGO RAFFI NOGUEIRA DE MELO (UFPB), MARIANA ALVES PATRÍCIO LOURENÇO (UFPB), JOÃO VITOR DE FIGUEIREDO MARTORELLI CHAVES (FCM), LÍVIA XAVIER MOTA (UFPB), GABRIELLE DE LACERDA DANTAS HENRIQUE (UFPB), RODRIGO RAMALHO RODRIGUES (UFPB), ANA MARIA TOSCANO CARNEIRO VIEIRA LEAL (UFPB), RAPHAELA RODRIGUES DE QUEIROZ (UFPB), GABRIELE FERNANDES CAMILO (FAMENE)

Resumo: A sarcoidose é uma doença sistêmica de etiologia desconhecida, caracterizada pelo acúmulo de linfócitos T, fagócitos mononucleares e granulomas não caseosos nos tecidos envolvidos. Em crianças, a incidência é inferior a 1,02/100.0001. A doença possui aspectos genéticos, ambientais e antigênicos^{1,2}, com uma diversidade de quadros clínicos, sendo os extrapulmonares mais atípicos³. No presente trabalho, relata-se um caso de sarcoidose em paciente pediátrico, na qual a apresentação clínica ocorreu com um padrão inflamatório desencadeando febre recorrente e artralgia. "Paciente de 3 anos, feminino, pré-termo (idade gestacional 33s). A mãe relata placenta prévia, diabetes gestacional e arritmia cardíaca. Aos primeiros meses, apresentou diarreia e febre sem sinais de localização, evoluindo com astenia, sudorese intensa, artralgia, prurido ocular, sem lesões na pele. Suspeita inicial de alergia à proteína do leite de vaca. Evoluindo com febres cíclicas levando a múltiplas internações hospitalares para investigação, com antibioticoterapia sem controle dos sintomas. _x000D_ A criança foi encaminhada para unidade especializada, onde realizou o teste tuberculínico (PPD). A reação cutânea foi positiva e com formação de granuloma no antebraço. Foi prescrito tratamento profilático para tuberculose latente. Após avaliação da imunologia, foi solicitado sequenciamento do exoma, que indicou mutação em dois genes: BTNL2 e SAMD9. O diagnóstico de sarcoidose foi confirmado pelo teste e pela clínica da paciente. _x000D_ Atualmente, a paciente está em uso de isoniazida para quimioprofilaxia secundária e prednisolona contínua para controle da febre e da artralgia. Além disso, segue em acompanhamento para monitorar possíveis danos aos órgãos comumente afetados pela sarcoidose. _x000D_ "Não há." "Não há." A sintomatologia da sarcoidose inclui tosse, dispneia, fadiga, mal-estar, febre, dor e edema articular, boca ou olhos secos, entre outros⁴. É mais comum em pacientes com idades entre 20 e 60 anos e em mulheres⁵. Assim, apesar de estar fora dos parâmetros etários mais frequentes, a paciente apresenta grande parte dos sintomas comuns à doença. _x000D_ O resultado do teste genético indica que há duas mutações em genes distintos. A variante 1 do gene BTNL2 no cromossomo 6p21, em heterozigose do tipo frameshift e classificada pelo ACMG (American College of Medical Genetics) como provavelmente patogênica, torna o indivíduo suscetível à sarcoidose. Já a variante 2 do gene SAMD9 no cromossomo 7q21, em heterozigose do tipo missense, é considerada muito rara pela frequência populacional no GnomAD e está associada à síndrome MIRAGE⁶, que está sendo investigada na paciente. _x000D_ O presente relato de caso traz uma associação infrequente e importante clinicamente (Sarcoidose e possível síndrome MIRAGE) de duas mutações gênicas (BTNL2 e SAMD9), podendo fornecer dados para futuras pesquisas envolvendo tais variações.