Trabalhos Científicos

Título: Sarcoidose Pediátrica Associada A Mutação Nod2: Relato De Caso

Autores: CARLYE NICHELI CECHINATO (HCPA); GRACIELLY SCHÜNEMANN PINTO (HCPA); DANIELE AZEVEDO KANAN DE FREITAS (HCPA); CAMILA PENSO (HCPA); SANDRA HELENA MACHADO (HCPA)

Resumo: Introdução: A Sarcoidose Pediátrica (SP) engloba um espectro de doenças granulomatosas sistêmicas da infância caracterizado pela presença de granulomas não-caseosos em vários tecidos e órgãos. É rara, com poucos casos relatados, incidência e prevalência desconhecidas. Em 2001 foi descoberta uma mutação no gene NOD2, associada a SP. Descrevemos um caso de SP associada a mutação NOD2. Descrição do caso: A.K.R.S, 4 anos, feminino, branca, procedente de Porto Alegre, natural de Gravataí. Admitida em 12/07/2016 para investigação de febre, pancitopenia, linfonodomegalias e esplenomegalia. Quadro de início em março/2015, de evolução intermitente, com períodos assintomática, mantendo sempre bom estado geral e desenvolvimento pôndero-estatural adequado. Culturas e sorologias virais negativas. Complemento normal. Anti-coagulante lúpico, Fator Anti-nuclear e Fator Reumatoide negativos. Mantoux negativo. Biópsia de linfonodo abdominal: linfonodite crônica com histiocitose sinusal e presença de granulomas epitelióides, presença de corpos de Hamasaki-Wesenberg, pesquisa de BAAR negativa, cultura não realizada. Biópsia de medula óssea normocelular com imuno-histoquímica sugerindo quadro reacional, imunofenotipagem normal e presença de granulomas. Tomografia Computadorizada de tórax: extensas linfonodomegalias torácicas, diversas opacidades nodulares esparsas no parênquima pulmonar, aumento do volume do fígado e do baço. Sequenciamento Gênico para Doenças Autoinflamatórias: mutação R587R/SNP7 em homozigose no éxon 4 do gene NOD2/CARD15. Discussão: O diagnóstico da SP é feito a partir de um quadro clínico sugestivo associado a granuloma não-caseoso documentado por biópsia, descartadas outras doenças granulomatosas. Não há exame laboratorial diagnóstico, sendo que o teste genético pode auxiliar nos pacientes pouco sintomáticos. Conclusão: A sarcoidose é uma doença rara na infância e pode se apresentar com achados clínicos variáveis, sendo difícil seu diagnóstico. A presença de granulomas epitelioides identificados em biópsia de linfonodo aliados a presença da mutação genética reduzem a chance de erro diagnóstico.