

Sarcoidosis: Cuando el diagnóstico no es lo que parece

Sarcoidosis: When the diagnosis is not what it seems

Inês de Albuquerque-Monteiro, Bernardo Silverio, Isabel Freitas, Sofia Teixeira

Medicina Interna. Centro Hospitalar Médio Ave. Vila Nova de Famalicão (Portugal)

ABSTRACT

Sarcoidosis is a multisystemic disease characterized by the presence of non-caseating granulomas. We present a 26-year-old man who presents to the emergency department with fever, myalgia, excessive sweating, and weight loss. The analysis reveals pancytopenia, high sedimentation rate and angiotensin-converting enzyme levels greater than 150 U/L; splenomegaly, peri-aortic-caval retroperitoneal adenopathies confirmed by imaging. After ruling out the most common causes, a bronchoalveolar lavage showed an elevated CD4/CD8 ratio and lymphocytosis exceeding 50%, as well as confluent non-caseating epithelioid granulomas in the biopsy of the adenopathy, establishing the diagnosis of stage III sarcoidosis.

Keywords: Sarcoidosis, non-caseating granulomas, adenopathy, lymphoproliferative.

RESUMEN

La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica, caracterizada por la presencia de granulomas no caseosos. Presentamos a un hombre de 26 años que acude al servicio de urgencias por fiebre, mialgias, hipersudoración y pérdida de peso. En el análisis se observa pancitopenia, velocidad de sedimentación aumentada y enzima convertidora de angiotensina >150 U/L; esplenomegalia, adenopatías retroperitoneales peri aórtico-cava confirmadas por imagenología. Tras excluir las causas más frecuentes, hizo un lavado bronco alveolar con una proporción elevada de CD4/CD8 y linfocitosis superior al 50%, así como granulomas epitelioides confluentes no caseosos en la biopsia de adenopatía, estableciendo el diagnóstico de sarcoidosis en estadio III.

Palabras clave: Sarcoidosis, granulomas no caseosos, adenopatía, linfoproliferativa.

INTRODUCCIÓN

La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica rara y de etiología desconocida, caracterizada por la presencia de granulomas no caseosos y que puede afectar diferentes sistemas orgánicos, siendo el pulmonar el más común^{1,2}. Tiene una mayor incidencia en personas jóvenes, en la segunda y tercera década de vida, con un segundo pico de incidencia en mujeres mayores de 50 años y existe una preponderancia en individuos de raza negra.

La afectación torácica ocurre en el 90% de los pacientes, con la aparición de micro nódulos pulmonares difusos asociados o no a adenopatías hiliares.

En aproximadamente el 70% de los pacientes, la clínica se presenta con síntomas inespecíficos como astenia, adenopatías, pérdida de peso y fiebre³⁻⁵. Debido a la complejidad de la enfermedad se pueden mimetizar otras patologías, que diagnosticadas de manera incorrecta pueden retrasar el diagnóstico y tratamiento adecuado, lo que puede ser perjudicial para el paciente, especialmente si se trata de una enfermedad neoplásica o infecciosa.⁶

En los últimos años, la hipótesis de la exposición medioambiental a factores predisponentes, infecciones y susceptibilidad genética, se considera cada vez más como causa de esta enfermedad.³

CASO CLÍNICO

Antecedentes y enfermedad actual

Se presenta el caso de un joven, de sexo masculino, de 26 años, empleado administrativo, que acude al servicio de urgencias por fiebre,

mialgias, sudoración excesiva y pérdida de peso de 10 kg en el último mes. El paciente no tenía antecedentes personales relevantes y no tomaba medicamentos de forma crónica. En el examen físico, se observó palidez en la piel y el bazo era palpable.

Pruebas complementarias y evolución

Del estudio realizado, se destacó la presencia de pancitopenia (Hemoglobina: 11,70 g/dL [normal: 18,0-18,0 g/dL], Plaquetas: 120.000/uL [normal: 13.000-450.000/uL], Leucocitos: 2.240/uL [normal: 4.000-11.000/uL]) y una velocidad de sedimentación ligeramente elevada (30mm/h [normal: <20 mm]). Se realizó una ecografía abdominal que mostró esplenomegalia de 19,5 cm y una tomografía computarizada (TC) toraco-abdomino-pélvica que reveló múltiples adenopatías retroperitoneal para aórticas e infrarrenal, esplenomegalia y bilateralidad de nódulos perilinfática con vidrio deslustrado (Figura 1).

Debido a la sospecha de una enfermedad linfoproliferativa, el paciente fue hospitalizado para continuar con el estudio. Se llevó a cabo un estudio complementario exhaustivo para determinar la etiología, cuyos resultados se presentan en la Tabla 1.

En el estudio, destacamos un derrame pericárdico de volumen medio, VS de 30 mm/1h [normal: <20 mm], ECA >150 [normal: 20-70 U/L], relación CD4/CD8 elevada y linfocitosis superior al 50% con macrófagos alveolares en el examen citológico del lavado broncoalveolar (LBA).

Se destaca la complejidad en la confirmación histológica, ya que inicialmente se realizó una biopsia aspirativa de una adenopatía supra-

Tabla 1. Estudio etiológico realizado en el Servicio de Medicina Interna.

Hematología	Frotis de sangre periférica: Leucopenia. Ligeramente microcitosis e hipocromía. Sin agregados plaquetarios Inmunofenotipificación de sangre periférica: sin clon HPN Sin carencias vitamínicas, IST :9%; IR: 0,8, INR: 1,20
Serologías infecciosas	anti-HBs y anti-HbC positivos; Ag HBs negativo, Anti-VHC negativo Herpes simplex 1 y 2 negativo, CMV negativo, inmunidad EBV, VIH negativo
Autoinmunidad	ANCA, ANA, ds ADN negativo; Anti-PCC negativo; factor reumatoide negativo; IgA, IgM, IgG dentro de los rangos normales; electroforesis de proteínas inalteradas; velocidad de sedimentación (VS) 30 mm/1h [normal: <20 mm]; sin consumo de complemento, enzima convertidora de angiotensina (ECA) >150 [normal: 20-70U/L]
Microbiológico	Hemocultivos seriados negativos Cultivos de orina seriados negativos
Medulograma	Toxoplasmosis, CMV, EBV, HS1, HS2, Varicela IgM negativo. Leishmania negativo TPPA/TP neg. Inmunofenotipificación MO: características reactivas Mielocultivos negativos para Micobacterias
Broncoscopia	Excluye enfermedad neoplásica y tuberculosis. LBA: Staphylococcus aureus sensible a la meticilina - cociente CD4/CD8 elevado y linfocitosis >50% con macrófagos alveolares en el examen citológico
Imágenes	Ecocardiograma: fracción de eyección del ventrículo izquierdo conservada y derrame pericárdico de volumen medio Tomografía por emisión de positrones: enfermedad linfoproliferativa infradiaphragmática metabólicamente activa con afectación esplénica
Biopsia por escisión (adenopatía retroperitoneal)	Granulomas epitelioides confluentes no caseificantes compatibles con inflamación granulomatosa. Investigación BK negativa.

clavicular y posteriormente una biopsia quirúrgica debida a la ubicación retroperitoneal de las adenopatías, revelando la presencia de granulomas epitelioides no caseosos.

Como complicaciones durante la hospitalización, cabe mencionar el aislamiento de *Staphylococcus aureus meticilino sensible* en el LBA, para el cual se administró amoxicilina y ácido clavulánico durante siete días. Tras revisar el estudio realizado y aplicar los criterios diagnósticos, confirmamos el diagnóstico de sarcoidosis en estadio III. Se descartó la afectación de otros sistemas orgánicos. Se realizó profilaxis vacunal con Prevenar®13 y Pneumovax®23, y se inició el tratamiento con corticosteroides (prednisolona 40mg/día), observándose una mejora progresiva de los síntomas constitucionales, resolución de la pancitopenia y disminución de la ACE.

En el momento del alta, se derivó a la consulta de Medicina Interna, manteniendo un seguimiento hasta la fecha de la redacción de este documento.

Debido a los efectos secundarios del corticosteroide (facies cushingoide), se modificó el tratamiento a metotrexato, lo que fue bien tolerado. Se realizó una reevaluación mediante TC un año después (Figura 2), evidenciando una clara reducción de los conglomerados adenopáticos abdominales y de la esplenomegalia. El paciente se mantiene asintomático, sin nuevos brotes y tolerando el tratamiento instaurado.

DIAGNÓSTICO

Con base en los resultados presentados, se estableció el diagnóstico de sarcoidosis en estadio III.

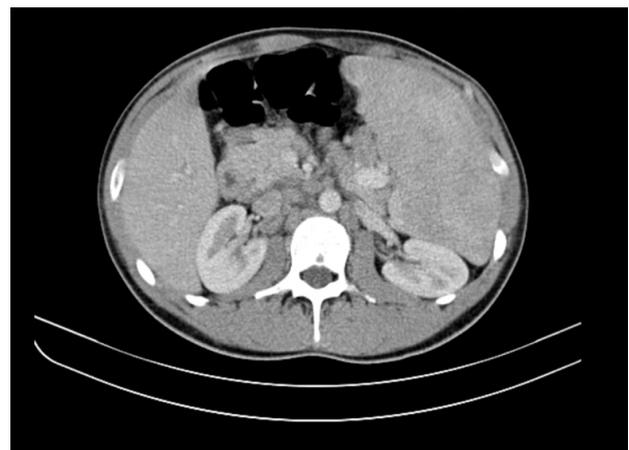


Figura 1. TC abdominopélvica realizada en la admisión.



Figura 2. TC abdominopélvica un año después del diagnóstico e inicio de la terapia dirigida

DISCUSIÓN

La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica, cuya etiología aún es indeterminada y, como tal, presenta un desafío diagnóstico⁶. Este diagnóstico se basa en la presentación clínica compatible con la enfermedad, la presencia de granulomas no caseosos en el examen histológico y la ausencia de otro diagnóstico probable^{1,2,4,5}. Los principales diagnósticos diferenciales incluyen infecciones, como la tuberculosis y neoplasias, especialmente los linfomas. Por lo general, tiene un pronóstico favorable, ya que se resuelve de forma espontánea en aproximadamente el 60% de los pacientes. La morbilidad y mortalidad en pacientes con evolución crónica es inferior al 5%.¹

Con este caso, los autores pretenden sensibilizar a la comunidad clínica sobre el diagnóstico de sarcoidosis, que, aunque es lento y excluyente, debe considerarse en pacientes jóvenes con síntomas constitucionales prolongados, incluso si sugieren una enfermedad linfoproliferativa.

Puntos destacados

- La sarcoidosis, a pesar de ser rara, debe incluirse como hipótesis diagnóstica.
- Adenopatía, anorexia, pérdida de peso deben ser diagnosticados diferencialmente con enfermedad linfoproliferativa.
- La sarcoidosis identificada y tratada a tiempo tiene un pronóstico favorable.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaramos que no existe ningún conflicto de intereses.

FINANCIACIÓN

Los autores de esta publicación no recibieron financiación.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Para la realización del presente trabajo se han cumplido las normas éticas del Comité de Investigación y de la Declaración de Helsinki de 1975. El paciente ha firmado consentimiento informado para participar en el estudio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Castelo Branco S, Luz K, Fernandes C, Cardoso J. Sarcoidose. Revista da Sociedade Portuguesa de Dermatologia e Venereologia. 2015;74.
2. Sève P, Pacheco Y, Durupt F, Jamilloux Y, Gerfaud-Valentin M, Isaac S, et al. Sarcoidosis: A Clinical Overview from Symptoms to Diagnosis. Cells. 2021;10(4).
3. Drent M, Crouser ED, Grunewald J. Challenges of Sarcoidosis and Its Management. N Engl J Med. 2021;385(11):1018-32.
4. Bargagli E, Prasse A. Sarcoidosis: a review for the internist. Intern Emerg Med. 2018;13(3):325-31.
5. Jeny F, Bernaudin JF, Cohen Aubart F, Brillet PY, Bouvry D, Nunes H, et al. Diagnosis issues in sarcoidosis. Respir Med Res. 2020;77:37-45.
6. El Jammal T, Jamilloux Y, Gerfaud-Valentin M, Richard-Colmant G, Weber E, Bert A, et al. Challenging Mimickers in the Diagnosis of Sarcoidosis: A Case Study. Diagnostics (Basel). 2021;11(7).