



12^o CONGRESSO BRASILEIRO DE
ALERGIA E IMUNOLOGIA
EM PEDIATRIA

27 A 30 DE ABRIL DE 2012 | FECOMÉRCIO - SÃO PAULO

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Imunodisregulação, Poliendocrinopatia, Enteropatia Ligada Ao X (ipex) Em Irmãos Brasileiros

Autores: LETÍCIA AKI WATANABE; MAYRA DE BARROS DORNA; JULIANA FOLLONI FERNANDES; ANA PAULA M. DE CASTRO; ANTONIO CARLOS PASTORINO; NELSON HAMERSCHLAK; CRISTINA MIUKI ABE JACOB; CARNEIRO-SAMPAIO

Resumo: Introdução: IPEX é uma imunodeficiência primária caracterizada por imunodisregulação, associada a poliendocrinopatia, enteropatia. O objetivo deste relato é descrever manifestações clínicas diferentes em 4 irmãos acometidos por essa doença. Relato de caso: Os dois irmãos mais velhos são gêmeos e precocemente apresentaram doenças autoimunes. Paciente 1: Desde 6 meses de idade iniciou quadro de diabetes mellitus tipo 1 de difícil controle, seguido de infecções recorrentes; evoluindo com diarreia e baixo ganho ponderal. Posteriormente foi diagnosticado hepatite autoimune. Aos 9 meses de idade, evoluiu com glomerulonefrite e tireoidite autoimunes. Aos 11 meses de idade iniciou tratamento com micofenolato de mofetil e prednisolona, com melhora discreta. Aos 2 anos e 2 meses de idade foi submetido ao primeiro transplante de células tronco hematopoiéticas de sangue de cordão umbilical, sem sucesso; após 3 meses retransplantado, desta vez bem sucedido (100% de quimerismo do doador). Atualmente está com 4 anos de idade, com resolução completa da enteropatia, com bom ganho pondero estatural, e diabetes mellitus sob controle. Paciente 2: Aos 15 dias de vida, iniciou quadro de vômitos e diarreia, baixo ganho ponderal, associada a sibilância e infecções respiratórias recorrentes. Como seu irmão gêmeo, também evoluiu com glomerulonefrite autoimune e aos 11 meses iniciou tratamento com micofenolato de mofetil e prednisolona. Faleceu aos 17 meses foi à obito por choque séptico. Paciente 3: No período neonatal desenvolveu eczema, aos 7 meses apresentou uma pneumonia e otite evoluindo com baixo ganho ponderal. Com 1 ano iniciou quadro de diarreia. Com 1 ano e 3 meses de idade desenvolveu sinais de nefropatia (proteinúria e calciúria) com nefrocalcinose ao USG renal, em uso de prednisolona e aguardando transplante de células tronco hematopoiéticas. Com 1 ano e 7 meses houve piora da diarreia (associado a infecção por *Clostridium difficile*) agravando seu estado nutricional com desnutrição grave, evoluiu com sepse (*Klebsiella pneumoniae* and *S. aureus*), e trombose de veia cava, e apesar de todos esforços foi a óbito por choque séptico com 1 ano e 8 meses. Paciente 4: Aos 2 meses apresentou infecção de urina e iniciou quadro de diarreia. Aos 3 meses apresentou bronquiolite grave e sepse por *S. aureus*. Evoluiu com baixo ganho ponderal. Iniciou tratamento com prednisolona aos 2 meses e tacrolimus as 3 meses, com melhora da enteropatia. Evoluiu com HAS e apresentou aos episódios de eczema controlados. Atualmente está clinicamente estável e aguarda transplante. Todos os irmãos apresentam altos níveis de IgE total e auto anticorpos. Todos possuem a mesma mutação genética levando a sua baixa expressão do FOXP3. Conclusão: Síndrome IPEX apresenta um amplo espectro de manifestação clínica, mesmo em irmãos com a mesma mutação genética. Até o momento, transplante de células tronco hematopoiéticas é o único tratamento curativo, mas algumas endocrinopatias, especialmente diabetes mellitus persistem após o transplante.