

14º Congresso Brasileiro de
Gastroenterologia
Pediátrica
05 a 9 de junho de 2012
São Paulo - SP



Trabalhos Científicos

Título: Mutações No Receptor Da Interleucina-10 Identificadas Em Criança Brasileira Com Doença De Crohn De Início Precoce.

Autores: KODA YKL, VIDOLIN E, DEBONI M, TOMAZ G, DIESTELHORST J, KOTLARZ D, KLEIN C, , ,

Resumo: Introdução: Mutações no gene da Interleucina-10 (IL-10) e/ou do seu receptor (IL-10R) causando deficiência/disfunção imunológica em crianças com D.Crohn (DC) de início precoce foram recentemente descritas na Europa. Transplante alogênico de medula óssea como terapia induziu remissão da doença. Objetivo: Investigar mutações no gene da Interleucina-10 (IL-10) e/ou do seu receptor (IL-10R) em 5 crianças brasileiras com DC de início precoce. Método: O estudo genético foi realizado no Departamento de Hematologia e Oncologia Pediátrico da Escola de Medicina de Hannover. Genes que codificam IL-10R1, IL-10R2 e IL-10 foram sequenciados pelo método DNA Sanger e estudos funcionais para confirmação da deficiência IL-10R foram realizadas nas células mononucleares do sangue periférico (immunoblot e ELISA). Resultados: Das 5 crianças analisadas, apenas 1 tinha mutação no IL-10R (IL10RA, Exon 2: c.A170A/G, p.Tyr57Tyr/Cys IL10RA, Exon 3: c.C349C/T, p.Arg117Arg/Cys). Trata-se de um menino com diagnóstico de DC, tipo não estenosante e não penetrante (L2 B1p), produto de casamento não consanguíneo.. Tinha história de diarreia mucossanguinolenta, febre recorrente, abscessos e fístulas perianais desde 3 meses de idade. Evolução conturbada com múltiplas internações, déficit peso-estatural, otites médias de repetição, lesões periorais, artralgia/artrite, uveíte e doença de Kawasaki. Difícil manejo terapêutico, pois apresentou corticodependência, reações à infusão de infliximabe e resposta parcial ao metotrexato. Conclusões: 1. Este é o primeiro caso documentado de DC com início precoce e deficiência de IL-10R em criança brasileira. 2. Transplante alogênico de medula óssea pode eventualmente representar terapia curativa para este paciente. 3. A importância do diagnóstico molecular na doença inflamatória intestinal deve ser ressaltada.