



17 a 20 de maio de 2017

Culabá / MT

Trabalhos Científicos

Título: Enteropatia Grave Em Paciente Com Imunodeficiência Primária: Relato De Caso

Autores: VANESSA KOPKE SOARES (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); MARCELLA BRITTO BOECHAT ARBEX (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); GISELLE LOPES PEREIRA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); RENATA CAETANO KUSCHNIR (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); CÁSSIA GOBARA E FARIA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); LARISSA COSTA PEREIRA PESSIN (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); EVANDRO PRADO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); FERNANDA PINTO MARIZ (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); EKATERINI GOUDOURIS (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); CAMILA KOELER LIRA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ)

Resumo: Introdução: As imunodeficiências primárias (IDP) possuem amplo espectro clínico, sendo as infecções os sintomas mais comuns. Manifestações clínicas relacionadas à autoimunidade, malignidade, autoinflamação e desregulação do sistema imune também podem estar presentes. Dentre as desordens gastrointestinais, além da predisposição a doenças infecto parasitárias, as IDP's podem estar associadas a gastrite, doença celíaca, enteropatia autoimune e doença inflamatória intestinal. O objetivo deste trabalho é relatar o diagnóstico de IDP em paciente com enteropatia grave, sem história de infecção recorrente. Descrição: Paciente sexo masculino, 9 anos, com história de diarreia líquida sem muco e/ou sangue desde o primeiro ano de vida causando déficit pondero-estrutural. Aos 5 anos, previamente diagnosticado com doença celíaca e deficiência seletiva de IgA, foi encaminhado para investigação devido a ausência de resposta ao tratamento convencional. Aos 6 anos, detectada hipogamaglobulinemia e feito diagnóstico de Imunodeficiência Comum Variável (IDCV). Manteve diarreia e distúrbios hidroeletrólíticos graves apesar do tratamento com antiparasitários, imunomoduladores e imunossuppressores. Aventada a hipótese de deficiência de LRBA, foi confirmada a mutação homocigótica. Devido gravidade e ausência de resposta aos tratamentos convencionais, optou-se pelo transplante de células-tronco hematopoiéticas. Comentários: É importante considerar o diagnóstico de IDP mesmo quando não há história de infecções recorrentes. Apesar de menos comuns, manifestações autoimunes também estão relacionadas. Além disso, cabe ressaltar que em casos de IDCV com manifestações gastrointestinais importantes, sem resposta ao tratamento convencional, outros diagnósticos, como deficiência de LRBA, devem ser cogitados.