

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: NATALIA VIANNA RODRIGUES; PATRÍCIA MARQUES FORTES; ALESSANDRA VITORINO NAGHETTINI; ANA MATEUS SIMÕES TEIXEIRA E SILVA

Resumo: Introdução: IPEX Síndrome, afecção genética rara ligada ao X, caracterizada por distúrbios autoimunes, poliendocrinopatia e enteropatia. O polimorfismo clonal comumente apresentada por diabetes mellitus tipo 1, déficit de crescimento e diarreia intratável, normalmente resultando em óbito precoce. Causada por mutações no gene FOXP3, leva a formação de células T reguladoras disfuncionais culminando em hiper-reatividade imunológica. Normalmente não se manifesta com disfunção renal, o que chama a atenção no caso a ser relatado. Relato de Caso: Escolar, masculino, sete anos, internado para compensação clonal de síndrome nefrótica associada ao diabetes mellitus insulino dependente (peptídeo C reduzido, anti ácido glutâmico e anti insulina negativos). Apresentava antecedentes de asma e diarreia crônica diagnosticada como síndrome do intestino irritável. Evoluiu com síndrome nefrótica corticod dependente em baixas doses, sendo submetido à biópsia renal cujo laudo demonstrou Lesões Mãnimas (glomerúlos próximos do normal com focos de atrofia tubular e fibrose intersticial). Durante o acompanhamento, evidenciou hipotireoidismo (anti tireoperoxidase positivo) e epilepsia. Foi internado diversas vezes por descompensações nefróticas associadas aos quadros diarreicos, peritonites espontâneas e infecções por germes oportunistas, mantendo função renal preservada. Comentários: Diante de paciente do sexo masculino com diagnósticos de diabetes insulino dependente, hipotireoidismo, diarreia crônica, síndrome nefrótica e epilepsia foi aventada a hipótese de síndrome IPEX-LIKE com envolvimento renal. A disfunção de células T reguladoras é a chave do desenvolvimento do IPEX, o que também envolveria a glomerulopatia por lesões mãnimas, englobando assim a síndrome nefrótica no amplo espectro das manifestações da síndrome.