



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença Inflamatória Intestinal De Início Muito Precoce (Veo-Ibd) Associado A Doença Linfoproliferativa Ligada Ao X Por Deficiência De Xiap (Xiap): Série De 4 Casos Em Hospital Terciário

**Autores:** MARIANA DEBONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), ANA CAROLINA MARQUES DO VALE CAPUCHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), BRUNA DOS SANTOS IBIAPINA NERES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), GRISSEL TORREZ REYNOLDS (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), JULIANA DA ROCHA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), KAOMA EVANGELISTA VAZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), VICTOR BATITUCCI RIBEIRO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), CARINA CANAL (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), MARCOS JIRO OZAKI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), RICARDO KATSUYA TOMA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP)

**Resumo:** Objetivo: relatar série de Série de 4 casos com desfechos variados de doença inflamatória intestinal de início muito precoce (VEOIBD) secundárias a XIAP. Método: estudo do tipo observacional, descritivo e retrospectivo de 4 pacientes com XIAP, sendo dois deles meio irmãos não transplantados e dois deles submetidos a transplante de medula óssea alogênico (TMO). Resultados: G.P.S.B., 19 anos, masculino, VEOIBD diagnosticado aos 7 meses, classificação A1a-L3-B2B3-p-G0. Submetido a hemicolecotomia com ileostomia aos 8 anos. Atualmente em uso de prednisona, tiopurina e talidomida. Segue em atividade e recusa transplante de medula óssea (TMO). M. E. S. L., 5 anos, feminino, meia-irmã do paciente anterior, com VEOIBD, diagnóstico aos 11 meses, classificação A1a-L2-B1-p-G1, com boa resposta a terapia medicamentosa de primeira linha e surto único da doença. Atualmente em monoterapia com metotrexate. L.M.L.O., 4 anos, masculino, VEOIBD diagnosticado aos 11 meses, classificação A1a-L2-B3-p-G1. Realizou TMO por intratabilidade clínica aos 3 anos. Evoluiu com doença do enxerto versus hospedeiro aguda. Foi a óbito por infecção 7 meses após o TMO. I.M.S., 11 anos, masculino, VEOIBD oriundo de outro serviço terciário. Internado exclusivamente para TMO por refratariedade terapêutica. Submetido ao transplante, contudo, faleceu 14 dias após o procedimento, por infecção. Conclusão: erros inatos da imunidade (EII) podem ser causa monogênica em proporção não insignificante de casos. Nos pacientes com VEOIBD, as doenças monogênicas podem constituir até 20% do total de casos. XIAP caracteriza-se pela suscetibilidade à infecção pelo EBV, linfocitose hemofagocítica, esplenomegalia, inflamação intestinal crônica e manifestações autoinflamatórias. A VEOIBD costuma ser grave e refratária. É descrito TMO como opção curativa para a doença, contudo, a despeito de técnicas de condicionamento mais suaves, a taxa de mortalidade ainda preocupa e deve ser levadas em consideração na decisão compartilhada com as famílias.