



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Dos Pacientes Com Doença Inflamatória Intestinal De Início Muito Precoce E Seu Diagnóstico Molecular.

Autores: RAFAELLA KAREN SOUSA MONTERLEI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), JÉSSICA LOPES MENDONÇA DE FREITAS (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), PALOMA ESTEFANNE BARBOSA DOS SANTOS (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), ALINE CONSTANTINO RODRIGUES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP), GABRIEL NUNCIO BENEVIDES (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), MARIANA DEBONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - HC DO DEPARTAMENTO PEDIATRIA DA FMUSP)

Resumo: Objetivo: avaliar perfil e diagnóstico genético dos pacientes com doença inflamatória intestinal(DII) de início muito precoce (VEOIBD) Método: Estudo retrospectivo de análise de prontuário eletrônico de pacientes DII/VEOIBD de 01/2016 a 01/2022, em ambulatório especializado de serviço pediátrico terciário. Analisadas variáveis clínicas e laboratoriais. O diagnóstico de DII e VEOIBD foi definido de acordo com Critérios de Porto Revisados. O diagnóstico genético foi realizado por painel genético, exoma ou genoma. Resultado: Dos 142 pacientes pediátricos com DII, 61 apresentaram início dos sintomas antes dos 6 anos de idade (42,95% VEOIBD). Os VEOIBD, 50,81% masculino, idade média da primeira consulta: 5,17 anos (DP +/- 4,03a). Foram classificados como Doença de Crohn 45,90%, retocolite ulcerativa 34,42% e Colite não classificada 21,31%. Sintomas ao diagnóstico foram diarreia (90,16%), sangramento retal (72,13%), dor abdominal (27,86%) e febre (16,39%). 32,78% da amostra apresentava baixa estatura (Zscore E/I < -2) e 19,67% desnutrição (Zscore IMC/I < -2). As manifestações extra intestinais mais frequentes foram infecções recorrentes (16,39%) e citopenias (14,75%). Houve indicação de uso de imunobiológicos em 39,34% e 37,5% evoluíram remissão de mucosa. Dentre os VEOIBD, 22 (36,06%) realizaram análise genética, destes 16 (26,22%) com variantes patogênicas definidas. Os diagnósticos genéticos foram: XIAP (3), Doença Granulomatosa Crônica (2), Deficiência na sinalização de IL10 (2), Deficiência de LRBA (1), Deficiência RIPK1 (1), PKI3D (1), Deficiência de eixo IL-12/interferon-gama (1), STAT1 GOF (1), Mutação nos genes ATG16L1/NEUROG3 (1), DUOX2, NRLP12 e TP53 (1), e variante patogênica associada à Síndrome de Lynch (1). Conclusão: A VEOIBD sugere a possibilidade de doença monogênica e pode ter evolução potencialmente grave. O diagnóstico e a caracterização molecular permitem tratamento direcionado e aconselhamento genético.