



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 – Centro – São Luís – MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Ipex: Manifestações Gastrointestinais Fenotípicas Diferentes De Uma Mesma Linhagem Familiar

Autores: LUIZA PANZERI FADIGA (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), LORENNIA CRISTINA MONTERA (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), ELIZETE APARECIDA LOMAZI (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), MARIA ÂNGELA BELLOMO BRANDÃO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), GABRIEL HESSEL (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), ALEXANDRA MARKEVICH (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), TATIANA RODRIGUES SHIRATSU (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP), GABRIEL CEZAR DOS SANTOS (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UNICAMP)

Resumo: A Síndrome IPEX (desregulação imunológica, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao cromossomo X), é uma imunodeficiência primária monogênica rara, caracterizada por autoimunidade multiorgânica. "O objetivo deste relato é descrever dois casos de IPEX pertencentes à mesma linhagem materna (primos de 1º grau), com manifestações clínicas distintas. O caso 1 descreve um paciente com doença inflamatória intestinal, diabetes mellitus tipo 1 e dermatite psoriasiforme. O caso 2 descreve um paciente com enteropatia autoimune. Ambos com história familiar prévia característica (caso 3), que corroborou com diagnóstico e tratamento precoce." "IPEX, é determinada por mutações no fator de transcrição FOXP3, e tem uma padrão de acometimento hereditário ligado ao X, afetando principalmente o sexo masculino. Sua apresentação clínica cursa com enteropatia autoimune, manifestações cutâneas e poliendocrinopatias. Pelo menos 70 mutações diferentes já foram relatadas no FOXP3, e ainda, mutações idênticas podem causar fenótipos distintos nos pacientes. "Essa falta de correlação entre genótipo e fenótipo resulta das complexas interações celulares do FOXP3 e sugere a importância da regulação epigenética na determinação do quadro clínico e desfecho, como visto nos casos relatados anteriormente.