



Trabalhos Científicos

Título: Imunodesregulação, Poliendocrinopatia, Enteropatia Ligadas Ao X: IpeX Síndrome-Like, Um Relato De Caso.

Autores: NATÁLIA VIANNA RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE GOIÁS); PATRÍCIA MARQUES FORTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE GOIÁS); ALESSANDRA VITORINO NAGHETTINI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE GOIÁS); ANA MATEUS SIMÕES TEIXEIRA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE GOIÁS)

Resumo: Introdução: IPEX Síndrome, afecção genética rara ligada ao X, caracterizada por desordens autoimunes, poliendocrinopatia e enteropatia com polimorfismo clínico significativo, 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 regulatórias disfuncionais culminando em hiper-reatividade imunológica predispondo a autoimunidades. Normalmente não se manifesta com disfunção renal destacando o caso a ser relatado. Relato de Caso: Escolar, masculino, sete anos, internado para compensação clínica de síndrome nefrótica associada ao diabetes mellitus insulino dependente (peptídeo C reduzido, anti ácido glutâmico e anti insulina negativos). Apresentava antecedentes de asma, diarreia crônica diagnosticada como Síndrome do Intestino Irritável. Foi classificado com síndrome nefrótica cortico-dependente em baixas doses, submetido à biópsia renal cujo laudo demonstrou Lesões Mínimas (focos de atrofia tubular com fibrose). 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. Discussão: Diante de paciente do sexo masculino com diagnósticos de diabetes insulino dependente, hipotireoidismo, diarreia intratável, síndrome nefrótica e epilepsia foi aventada a hipótese de síndrome IPEX-LIKE com envolvimento renal. A disfunção de células T regulatórias é chave do desenvolvimento do IPEX além de ser uma das teorias fisiopatológicas das lesões mínimas glomerulares, estando a síndrome nefrótica dentro do amplo espectro das manifestações da síndrome IPEX. Conclusão: Como rotina na prática médica estamos diante de uma afecção genética rara com testes diagnósticos de difícil acesso. Contudo, cercado de dados clínicos relevantes como a associação de tantas comorbidades a Síndrome IPEX é a hipótese diagnóstica principal. Reafirmando seu polimorfismo clínico tal caso se manifestou com Síndrome Nefrótica, sendo o sistema renal raramente acometido pela síndrome.