

Trabalhos Científicos

Título: Diabetes Mellitus Tipo 1 Precoce Sinalizando Erro Inato Da Imunidade (Eii)

Autores: JOANA COBUCCI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), THAISSA ZONNER (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), JAYNE ABDALA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MARA MORELO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), JACQUELINE COSER (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MAYARA DA MATA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CAROLINA CRESPO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LEANDRO FLEURY (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), ANA CAROLINA TEIXEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MONICA SOARES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)

Resumo: Introdução: Erros inatos da imunidade (EII) são um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam o sistema imune, com prevalência crescente nas últimas décadas. Os pacientes possuem maior risco de infecções, autoimunidade e neoplasias. Este relato tem como objetivo descrever um caso de EII de surgimento precoce. Relato de Caso: DCR, masculino, internado aos 3 meses por pneumonia grave, sepse e síndrome hematogafocítica. Aos 8 meses evolui com diabetes mellitus tipo 1 (DMI). Reinternado aos 2 anos com diarreia crônica, desidratação, acidose metabólica, disglicemia, desnutrição e baqueteamento digital. TC de tórax com bronquiectasias e endoscopia revelou enteropatia autoimune. Avaliação imunológica evidenciou níveis elevados de IgG, deficiência de IgA e resposta vacinal. Resultados negativos para fibrose cística, doença celíaca e outras endocrinopatias. Tratado com antibióticos, imunomodulação e imunossupressão. Após 1 ano de internação, recebeu alta com quadro clínico estável e ganho de peso. Aos 5 anos surgiram abscessos frios por *Candida albicans* em glúteos e anemia hemolítica autoimune. Tratado com fluconazol, imunomodulação e pulsoterapia. Estudo genético confirmou EII com ganho de função do STAT1 definindo síndrome IPEX-LIKE. Discussão: IPEX-LIKE é uma síndrome rara, não ligada ao X, que compartilha manifestações com IPEX: enteropatia, endocrinopatia autoimune e dermatite. A mutação STAT1 diminui a produção de IFN-gama e interleucinas, sugerindo defeito na resposta dos linfócitos T auxiliares. A principal característica clínica é a candidíase mucocutânea crônica (CMC) presente em 98% dos casos. Predisposição a infecções, anemia hemolítica, pneumopatia e hepatite autoimunes, aneurismas e carcinomas estão presentes. Avanços no conhecimento dos mecanismos moleculares conduzem a novas terapias imunossupressoras, incluindo inibidores da JAK. Conclusão: O pediatra deve estar atento as manifestações precoces que refletem a desregulação imune como DMI. A associação com CMC desperta a suspeita diagnóstica mas nem sempre é primeira manifestação. Diagnóstico e tratamento precoces melhoram qualidade de vida mas prognóstico segue restrito.