

Síndrome de desregulação imune, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao X (IPEX): relato de caso

Autores: Leticia Alves Vervloet (HUCAM/UFES); Thiara Siegle Do Nascimento (HUCAM/UFES); Thaís Vassallo Rocha Lanschi (HUCAM/UFES); Gabriela De Lima Carlesso (HUCAM/UFES); Deborah Nunes De Angeli Serafim (PREFEITURA DE CARIACICA); Larissa Habib Mendonça Gois Topan (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Introdução:

A síndrome de desregulação imune, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao X (IPEX) é uma doença rara, que afeta apenas meninos e cursa com enteropatia perdedora de proteínas, dermatite eczematosa e poliendocrinopatias.

Descrição do caso:

Lactente, masculino, 13 meses de idade, encaminhado ao nosso serviço em 9/2020 por apresentar **dermatite eczematosa severa, pruriginosa**, com piora após três meses de vida, associado a **diarreia crônica e desnutrição**. História familiar sem consanguinidade. Mãe apresentou eczema na infância e irmão mais velho sem alteração. Com 5 meses foi hospitalizado com infecção secundária da pele e aos 7 meses, por sepse com piora da diarreia (2 episódios de melena), anasarca, hipoalbuminemia e oligoanúria. Alta com fórmula infantil à base de aminoácidos.

Na ectoscopia apresentava xerose cutânea difusa e placas de eczema subagudo e agudo. **SCORAD (Scoring Atopic Dermatitis) para dermatite atópica de 83 (grave > 40). Peso/estatura muito baixos para a idade.** Feito imunoglobulina endovenosa, mantido fórmula alimentar e orientado tratamento domiciliar do eczema, com acompanhamento multiprofissional no serviço.

	Exames	Resultado	Exames	Resultado
IgE	> 4000mg/dL		ANTI-TPO	145 UI/ml
IgG	194,7mg/dL	p<3 (p3=520)	TSH /T4	normal
IgA	50,4mg/dL	p50-75	Glicose	normal
IgM	83,6mg/dL	p25-50	CD4/CD8	normal

Geralmente IPEX tem IgE total e específica muito elevada e >50% tem IgA elevada. Os níveis séricos de IgG e IgM são geralmente normais, mas pode ocorrer hipogamaglobulinemia (enteropatia perdedora de proteínas).

Feito imunoglobulina endovenosa, mantido fórmula alimentar e orientado tratamento domiciliar do eczema, com acompanhamento multiprofissional no serviço. Atualmente aguardando resultado do exame genético.

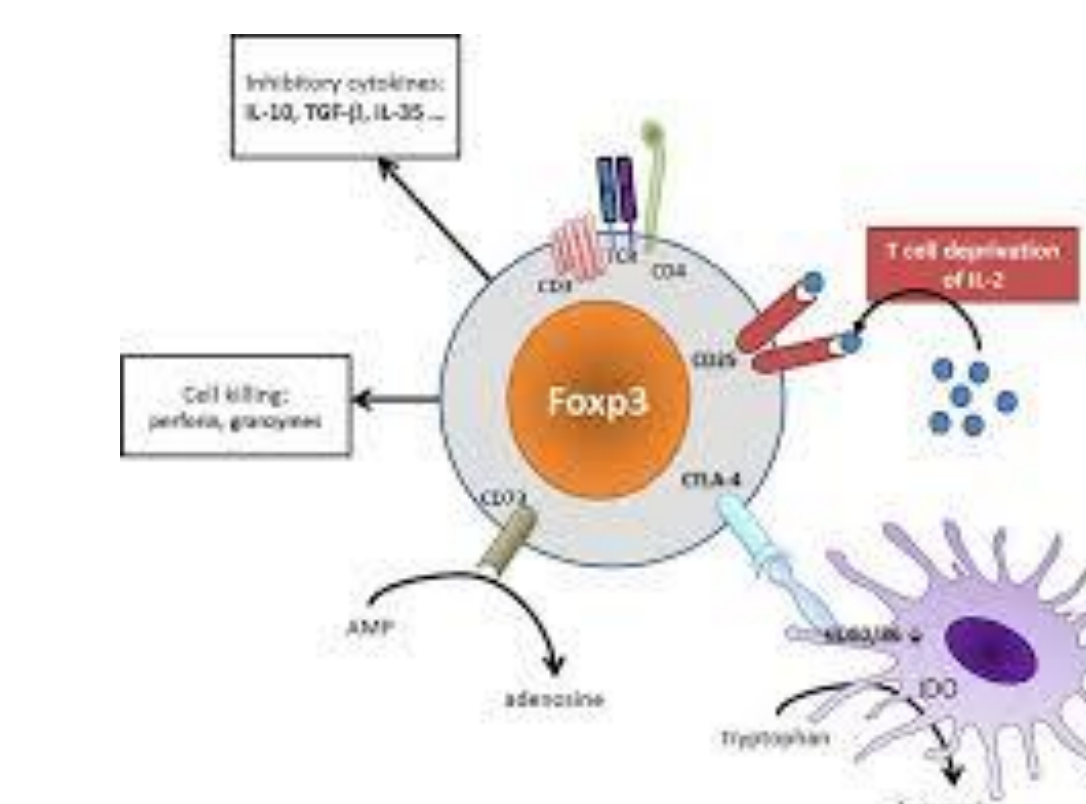
Discussão

O objetivo deste relato foi descrever um caso recente de IPEX, em um lactente com tipo grave da síndrome e apresentação clínica precoce. Os tratamentos atuais incluem terapia de suporte, terapia imunossupressora e transplante de células-tronco hematopoiéticas (única terapia curativa).

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A apresentação clássica = bebê masculino com a seguinte tríade de distúrbios:

- Diarreia crônica com risco de vida devido a uma enteropatia autoimune
- Endocrinopatia autoimune (diabetes tipo 1 neonatal ou tireoidite)
- Dermatite, geralmente eczematosa



Essa doença rara resulta da mutação de um fator ativador de transcrição, FOXP3, que causa disfunção reguladora das células T e uma doença autoimune subsequente.

Conclusão

Nos casos de dermatite eczematosa grave e precoce, associado à enteropatia e infecções com necessidade de hospitalização, devemos sempre pesquisar erros inatos de imunidade. O diagnóstico precoce é fundamental, pois essas crianças podem falecer antes de dois anos se não tiverem o tratamento adequado.

Referências

1. Barzaghi F, Passerini L, Bacchetta R. Immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked syndrome: a paradigm of immunodeficiency with autoimmunity. *Front Immunol.* 2012; 3: 211.
2. Moreira IF, Auto BSD, Braz JM et al. Immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked (IPEX) syndrome: the importance of family history for early diagnosis. *Arq Asma Alerg Imunol.* 2017;1(3):311-5.
3. Bacchetta R, Barzaghi F, Roncarolo MG. From IPEX syndrome to FOXP3 mutation: a lesson on immune dysregulation. *Ann N Y Acad Sci.* 2018 Apr;1417(1):5-22
4. Van der Vliet HJ, Nieuwenhuis EE. IPEX as a result of mutations in FOXP3. *Clin Dev Immunol.* 2007;2007:89017.