

1 DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL DE INÍCIO MUITO PRECOCE E DÉFICE DE IL-10

Pinho L.(1), Silva G.(1), Lima R.(2), Marques L.(1), Mansilha H.(1), Ruemmele F.(3), Pereira F.(2)

A doença inflamatória intestinal corresponde a um contínuo patofisiológico, desde formas graves, causadas por mutações inativadoras e de início muito precoce até polimorfismos genéticos de um ou vários genes que diminuem a acção de mecanismos imunoreguladores chave. A via de sinalização da IL10 é fundamental na manutenção do equilíbrio da resposta imunológica da mucosa intestinal (imuno-tolerância).

Caso clínico

Criança com 3 anos, filho de casal jovem não consanguíneo, sem antecedentes perinatais ou familiares relevantes, que ainda no primeiro mês de vida inicia quadro de diarreia grave sanguinolenta associada a inflamação perineal exuberante e eczema com resposta parcial à fórmula de aminoácidos. Analiticamente com anemia microcítica e elevação dos marcadores inflamatórios séricos. Durante o primeiro ano de vida teve episódios recorrentes de diarreia sanguinolenta e fissuras perianais associados a eczema, que condicionou má evolução ponderal. A elevação da calprotectina fecal, a presença de ulcerações da mucosa no recto-sigmóide cujo exame histopatológico revelou infiltrado inflamatório de predomínio linfoplasmocitário e abscessos crípticos permitiu o diagnóstico de colite indeterminada. No estudo efectuado excluiu-se causa infecciosa, imunológica e auto-imune. Esteve sob nutrição parentérica, terapêutica imunossupressora com prednisolona e posteriormente azatioprina, que aliviou a resposta inflamatória de modo transitório. Aos 20 meses foi submetido a ileostomia. O estudo funcional revelou um défice de actividade da IL-10 e o estudo genético identificou a mutação c.229 T.G; p.W100G em homozigotia para o receptor β da IL-10. Foi proposto para transplante de células progenitoras hematopoiéticas que decorreu aos 2 de idade, mantendo-se assintomático do ponto de vista gastrointestinal.

O défice da IL-10 é uma causa rara de doença inflamatória intestinal que deve ser equacionado em situações de colite de início muito precoce refractária à terapêutica convencional. As opções terapêuticas são limitadas, mas dada a natureza do defeito molecular o transplante de células progenitoras hematopoiéticas constitui uma opção potencialmente curativa.

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto 2-Serviço de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto 3-Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades, Service de Gastroentérologie Pédiatrique, Paris