

P84

DEFICIÊNCIA DE XIAP NA DOENÇA DE CROHN REFRACTÁRIA



Carlos Walter Sobrado Junior, Vivian Regina Guzela, Lucas Rodrigues Boarini, Dewton de Moraes Vasconcelos, Sérgio Carlos Nahas, Ivan Cecconello, Aline Gonçalves Pozzebon

Hospital das Clínicas (HC), Faculdade de Medicina (FM), Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Doença de Crohn (DC) é uma doença inflamatória intestinal que pode evoluir com um quadro gastrintestinal grave e muitas vezes refratário às modalidades terapêuticas mais indicadas atualmente, devendo-se considerar nestes casos síndromes genéticas associadas, em especial a deficiência da proteína inibidora da apoptose ligada ao X (XIAP). Esta patologia, de ocorrência mais comum em homens, causada por mais de 50 mutações descritas no cromossomo X, reduzem ou inativam completamente a produção de XIAP, cursando com uma síndrome linfoproliferativa e esplenomegalia, além da DC.

Descrição do caso: Homem, 28 anos, branco, evoluiu com lesões ulceradas perianais sugestivas de fístulas complexas e abscessos e dor abdominal intensa, associada à diarreia crônica mucossanguinolenta. Como antecedente pessoal, apresentou aos 15 anos, mononucleose grave. Ao exame físico, notava-se úlcera perianal extensa anterior e fístulas perianais. Nos exames laboratoriais, apresentava hipogamaglobulinemia e baixa contagem de linfócitos T *natural killers* (sugestivas de deficiência de XIAP), colonoscopia com pancolite e ileíte graves e ressonância magnética de pelve corroborando com o diagnóstico de fístulas anais. Submetido à reposição endovenosa de imunoglobulina, administração de adalimumabe e fistulotomia com aposição de sedenhos, manteve-se muito sintomático. Foi encaminhado ao serviço de imunologia e de hematologia e, após sequenciamento genético que confirmou deficiência de XIAP, foi elencado para transplante alogênico de medula óssea. Submetido a este procedimento, apresentou choque séptico de foco pulmonar com óbito após dezoito dias do procedimento.

Discussão: O caso clínico de um paciente jovem, do sexo masculino, com uma doença inflamatória intestinal (íleo-coló-anal) com manifestações graves e refratárias a despeito do tratamento otimizado e antecedentes de morbidades relevantes, ilustra a importância de se considerar em casos semelhantes a avaliação do imunologista. A abordagem multidisciplinar permite identificar e assim fornecer o melhor tratamento aos pacientes que possuem síndromes genéticas associadas às imunodeficiências primárias e à doença do trato gastrintestinal.

Conclusão: Doença de Crohn refratária de evolução grave em pacientes jovens, principalmente do sexo masculino, com antecedente de infecções graves (em especial mononucleose), apresenta como importante diagnóstico complementar a deficiência de XIAP.

<https://doi.org/10.1016/j.jcol.2018.08.227>

P85

DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE CROHN DURANTE A TERCEIRA IDADE: RELATO DE CASO



Fernanda da Conceição Lopes, Alexandre Andrade da Silva Cherão, Amanda Dias Ferrante Maia, Natália Belló Maciel, Lucas Rodrigues Boarini, Idblan Carvalho de Albuquerque

Hospital Heliópolis, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Doenças inflamatórias intestinais, doença de Crohn (DC) e retocolite ulcerativa (RCU), são doenças idiopáticas do trato gastrintestinal. A DC apresenta bimodalidade nas taxas de incidência, o primeiro pico ocorre entre 15 e 29 anos e o segundo pico ocorre entre 55 e 59 anos. Aproximadamente 10 a 20% dos casos de doença inflamatória intestinal (DII) são diagnosticados após 60 anos de idade. Em função da alta prevalência de condições mimetizando a DII na velhice, o diagnóstico da DII nessa faixa etária é freqüentemente atrasado. Este trabalho descreve um caso de DC em paciente idoso enfatizando a dificuldade em realizar o diagnóstico.

Relato de caso: Masculino, 79 anos, atendido no serviço de coloproctologia de um hospital terciário do Estado de São Paulo. Há cinco meses com hematoquezia, mucorroéia e orifício perianal com saída de secreção purulenta. Antecedente de HAS e angioplastia para colocação de “stent” cardíaco há 20 anos, nefrectomia e esplenectomia por neoplasia renal há 20 anos. O exame proctológico evidenciou fissuras fistulizadas em posição posterior, anterior e lateral esquerda associadas a orifício fistuloso lateral direito. A colonoscopia evidenciou colite esquerda com mucosa hiperemiada e de aspecto calceteado. Foram realizadas fissurectomias e fistulotomia. A análise anátomo patológica das lesões perianais e colorretal evidenciou processo inflamatório ativo, ulcerado, associado a granulomas epitelióides bem formados, não caseificantes, com células gigantes multinucleadas tipo Langhans. Após o DC foi encaminhado ao ambulatório para iniciar tratamento clínico-medicamentoso específico.

Conclusão: O diagnóstico de doença de Crohn na população idosa é um desafio em decorrência das inúmeras comorbidades associadas e diagnóstico diferenciais possíveis.

<https://doi.org/10.1016/j.jcol.2018.08.228>

P86

NEUROTOXOPLASMOSE EM DOENÇA DE CROHN: RELATO DE CASO



Gabriela Fonseca Lopes, Alessandra Kovacs Mendonça, Anderson de Almeida Maciel, Thais Yoko Ferreira Koga, Isaac Jose Felipe Correa Neto, Alexander de Sá Rolim, Laercio Robles

Hospital Santa Marcelina, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença de Crohn (DC) é uma doença inflamatória intestinal (DII) transmural, que acomete qualquer