

PD-236 - (20SPP-9759) - TRICOTIODISTROFIA E ENTEROPATIA ALÉRGICA: UMA ASSOCIAÇÃO FORTUITA?

Ana Losa¹; Catarina Menezes¹; Rita Gomes¹; Helena Moreira Silva⁵; Cláudia Reis²; Carla Teixeira³; Artur Bonito Vitor⁴; Rosa Lima⁵; Laura Marques³; Gisela Moreira Silva⁵

1 - Serviço Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço Genética Médica, Centro Materno Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Unidade de Imunologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Unidade de Imunologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário São João; 5 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

Criança de 3 anos de idade, género feminino, que apresentou desde o nascimento dermatite atópica severa (aspeto ictiosico) associada a fotossensibilidade, cabelo curto, áspero e quebradiço, fácies peculiar e má evolução estatural-ponderal. Antecedentes de hipogamaglobulinemia, alergia alimentar IgE mediada ao ovo, proteínas do leite de vaca e trigo. História familiar de irmão com síndrome polimalformativa de etiologia não esclarecida. Admitida por quadro de diarreia persistente associada a anorexia e edemas bilaterais. Analiticamente com anemia ferripriva (7,5 g/dl), hipoalbuminemia (2,15 g/dl) com hipogamaglobulinemia (82 mg/dl) e isolamento de *Aeromonas hydrophila* e *Rothia Aeria* no exame microbiológico de fezes. Do estudo etiológico realizado, salienta-se: padrão *tiger tail do cabelo* (microscopia sob luz polarizada) e presença de variantes no ERCC2 em heterozigotia composta no mendelioma, diagnóstico de tricotiodistrofia. Por suspeita de enteropatia alérgica agravada em contexto de enterocolite bacteriana iniciou dieta de evicção, antibioterapia dirigida e terapêutica de substituição com imunoglobulina endovenosa (IGIV). Apresentou evolução favorável, com normalização do trânsito intestinal, regressão dos edemas e recuperação ponderal, mas manteve necessidade de IGIV semanal, pelo que foi decidido iniciar corticoterapia sistémica. Atualmente, em esquema de redução progressiva do corticóide e sem recidiva sintomática.

Comentários / Conclusões

A variabilidade da expressão clínica da tricotiodistrofia torna o seu diagnóstico desafiante. De acordo com a literatura são raros os casos de tricotiodistrofia que se associam a hipogamaglobulinemia e em particular a alergias, mas devem ser sempre investigados dada a importância de iniciar o tratamento dirigido.

Palavras-chave : Tricotiodistrofia, Enteropatia alérgica, Hipogamaglobulinemia