

Doença inflamatória intestinal de início muito precoce (VEO-IBD)

DC SBP nº 67 (18/09/2026) comparado com NASPGHAN 2020 e FDA, consenso BSG/BSPGHAN 2023 e NHS Genomic Medicine Service, ESPGHAN (Porto 2021) e ECCO, SEGHNPAEP, SIGENP (Itália), Harvard (Boston Children's VEO-IBD Program) e Johns Hopkins.

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck · Departamento SBP: Gastroenterologia (GT de Doenças Inflamatórias Intestinais)

Atualização SBP: DC nº 67 de 18/09/2026 · Análise: setembro de 2026

Resumo com convergências e divergências entre a atualização da Sociedade Brasileira de Pediatria e AAP, NICE, AEP, Sociedade Italiana de Pediatria, Harvard (Boston Children's) e Johns Hopkins Children's Center.

[Documento original da SBP](#) (acervo, associados) · [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que a SBP recomenda
2. Posição das referências internacionais
3. Concordâncias e discordâncias
4. Síntese
5. Fontes

EM RESUMO

O DC nº 67 é uma revisão extensa (20 páginas) da doença inflamatória intestinal que começa antes dos 6 anos. Adota a classificação de Uhlig (neonatal < 28 dias, infantil < 2 anos, **VEO-IBD < 6 anos**) e lembra que, embora a maioria seja poligênica, **10–15% dos casos são monogênicos — mais de 40% quando o início é antes dos 2 anos** —, causados por mais de 100 genes de erros inatos da imunidade, defeitos epiteliais ou doenças autoinflamatórias. Traz **sinais de alerta** (doença perianal grave, alterações de pele, cabelo e unhas, infecções atípicas, autoimunidade múltipla, consanguinidade), o diagnóstico diferencial no lactente (**proctocolite alérgica** — a refratariedade a 2 semanas de fórmula de aminoácidos questiona esse diagnóstico —, infecções, **tuberculose e HIV no nosso meio**), a **avaliação imunológica inicial** (imunoglobulinas, subpopulações linfocitárias, **DHR**, anticorpos vacinais), a endoscopia com biópsias de todos os segmentos e os achados histológicos sugestivos de causa monogênica. A indicação de **teste genético** segue o consenso BSG/BSPGHAN (Kammermeier 2023): **todo < 2 anos**; 2–6 anos com ≥ 1 sinal de alerta; > 6 anos se perianal complexa ou refratária; exoma preferido, com reanálise. O tratamento é individualizado e, nas formas monogênicas, **dirigido pelo gene** (tabela de terapias, incluindo TCTH curativo na deficiência de IL-10R, IPEX, XIAP e DGC — mas não nos defeitos epiteliais); **excluir doença granulomatosa crônica antes de anti-TNF**. As referências concordam no conteúdo técnico, inclusive no critério de quem testar — a **NASPGHAN (2020)** faz avaliação imunológica em todos e sequenciamento sobretudo no início infantil, fenótipo sugestivo, consanguinidade ou imunologia alterada; o NHS inglês oferece o teste pelo sistema público. A principal lacuna é que o documento não discute o que o pediatra brasileiro enfrenta na prática: **acesso ao exoma, ao DHR e aos biológicos antes dos 6 anos**.

1. O que a SBP recomenda

Documento: DC nº 67, 18/09/2026, 20 p. GT de Doenças Inflamatórias Intestinais (coord. Luciana Rodrigues Silva e Maraci Rodrigues; relatoras Mariana Deboni e Michela Marmo).

TEMA	CONTEÚDO
Classificação	Neonatal < 28 d; infantil < 2 a; VEO-IBD < 6 a ; início precoce < 10 a; VEO-IBD poligênica (> 250 loci) ou monogênica (> 100 genes)
Epidemiologia	DII pediátrica 11–46/100 mil (Europa), 0,2–4 (América do Sul); +23% de incidência 1990–2019, sobretudo < 6 a; VEO-IBD = 15% da DII pediátrica; monogênica 10–15% (> 40% se < 2 anos) ; 0–33% conforme acesso à genética
Mecanismos	Hematopoiético (WAS, BTK), fagócitos (DGC, G6PC3), eixo IL-10/IL-10R, XIAP, células T reguladoras (FOXP3/IPEX), imunodeficiência combinada, epitélio (TTC7A, SLC26A3, síndrome tricohepatoentérica), mistos
Clínica e sinais de alerta	Colite extensa com sangue e muco, déficit de crescimento, doença perianal (fístulas, abscessos) ; red flags: epidermólise, unhas/cabelo anormais, foliculite e perianal grave (IL-10), abscesso sem pus (LAD), eczema (WAS, IPEX), hepatoesplenomegalia (DGC), autoimunidade múltipla (IPEX), ausência de cicatriz vacinal do BCG ou de tonsilas; história familiar, óbito infantil, consanguinidade
Diferencial < 1 ano	Proctocolite alérgica (refratariedade a 2 semanas de fórmula de aminoácidos questiona o diagnóstico); infecções (inclusive TB e HIV ; <i>C. difficile</i> > 12 m); celíaca; diarreias congênitas; doenças eosinofílicas; enteropatia autoimune
Laboratório	Hemograma, VHS, PCR, calprotectina fecal (> 150–250 µg/g sugere; sem valores de referência < 4 anos), enteropatógenos; imunológico inicial : hemograma diferencial, IgA/IgG/IgM/IgE/IgD, subpopulações T/B, DHR , anticorpos vacinais
Endoscopia e histologia	EDA + ileocolonosopia com biópsias de todos os segmentos ; sugerem monogênica: apoptose > 1/10 criptas, perda glandular sem inflamação < 2 a, atrofia vilositária, eosinofilia densa, granulomas com macrófagos pigmentados (DGC), ausência de plasmócitos
Genética	~20% de achados relevantes; NGS (ESPGHAN); indicação: todo < 2 anos; 2–6 anos com ≥ 1 critério ; > 6 anos se perianal complexa ou refratária; Sanger dirigido, painel, exoma (preferido, reanalisável) , genoma; VUS e negativo não excluem; aconselhamento genético
Tratamento	Sem ECR; individualizado; corticoide, metotrexato, tiopurinas (menos usadas), biológicos; DHR antes de imunossupressor/biológico (anti-TNF contraindicado na DGC); vacinas vivas conforme o defeito; cirurgia mais frequente (50% se início < 1 ano)
Terapia dirigida	IL-10/IL-10R: anti-IL-1, TCTH curativo · FOXP3: sirolimo/tacrolimo, TCTH · CTLA4/LRBA: abatacepte , sirolimo, IgRT · XIAP: anti-IL-18, TCTH · WAS: IgRT, TCTH · DGC: profilaxia, IFN-γ, anti-IL-1, TCTH; anti-TNF/anti-IL-12/23 contraindicados · TTC7A: suporte, cirurgia, TCTH não (defeito epitelial) · STAT1 GOF: inibidor de JAK

Não aborda: acesso no Brasil (**exoma fora do SUS, DHR em poucos centros, biológicos só ≥ 6 anos no PCDT**; uestequinumabe e vedolizumabe pediátricos); **nutrição enteral exclusiva** como indução na doença de Crohn; **doses e dosagem sérica (TDM) de anti-TNF em < 6 anos** (depuração maior); registro brasileiro de casos; monitorização com calprotectina seriada e transição; consenso da NASPGHAN 2020 e consórcio internacional VEO-IBD nominalmente; fluxograma diagnóstico.

2. Posição das referências internacionais

REFERÊNCIA	DOCUMENTO E ANO	POSIÇÃO RESUMIDA
EUA — NASPGHAN / AGA / FDA	Kelsen JR et al. — NASPGHAN position paper on the evaluation and management for patients with VEO-IBD (JPGN 2020;70:389) ; Uhlig HH et al. — The diagnostic approach to monogenic very early onset IBD (Gastroenterology 2014)	Imunologia basal (hemograma, Ig, subpopulações, DHR , $\pm$ TREC, FOXP3, resposta vacinal, sinalização de IL-10); sequenciamento (painel ou exoma) seletivo — início infantil, fenótipo compatível com defeito conhecido, consanguinidade ou imunologia alterada (nem todo VEO-IBD precisa de sequenciamento); endoscopia completa; excluir alergia e infecção; anti-TNF <i>off-label</i> < 6 anos com dosagem sérica (depuração maior exige doses/intervalos ajustados); TCTH em IL-10R, XIAP, DGC, IPEX, LRBA/CTLA4; abatacepte e anakinra dirigidos. FDA: infliximabe e adalimumabe a partir de 6 anos (adalimumabe RCU $\geq$ 5 anos); demais biológicos com aprovação pediátrica mais tardia
Reino Unido — BSG / BSPGHAN / NHS	Kammermeier J et al. — BSG/BSPGHAN consensus on the diagnosis and management of monogenic IBD (Lancet Gastroenterol Hepatol 2023;8:271–86); NHS England — National Genomic Test Directory ; NICE TA187 (infliximabe/adalimumabe $\geq$ 6 anos)	Critério BSPGHAN/Kammermeier — o mesmo adotado pela SBP; teste genômico pelo NHS (painel de DII monogênica ou genoma) para os casos elegíveis — acesso público universal; biológicos $\geq$ 6 anos pelo NICE, <i>off-label</i> abaixo
Europa — ESPGHAN (Porto) / ECCO	Uhlig HH et al. — Clinical genomics for the diagnosis of monogenic forms of IBD: position paper of the Paediatric IBD Porto Group of ESPGHAN (JPGN 2021;72:456) ; van Rheenen PF et al. — ECCO-ESPGHAN guideline on paediatric Crohn's disease (J Crohns Colitis 2021)	Genética para todo < 2 anos ; 2–6 anos com sinais de alerta; qualquer idade com fenótipo sugestivo; DHR na avaliação imunológica básica; genética antes de TCTH . ECCO-ESPGHAN: nutrição enteral exclusiva como 1ª linha de indução na doença de Crohn pediátrica
Espanha — SEGHPN / AEP	Protocolos SEGHPN/AEP de DII pediátrica (<i>específico de VEO-IBD não localizado</i>)	Seguem ESPGHAN/ECCO (Porto 2021, NEE 1ª linha); exoma hospitalar disponível em centros de referência, sem acesso universal
Itália — SIGENP	Registro SIGENP de DII pediátrica; Alois M, Bramuzzo M et al. — infliximabe no VEO-IBD (2019)	Sem posição própria; segue Porto/ECCO; séries italianas mostram anti-TNF eficaz em < 6 anos com doses ajustadas; exoma em centros (Bambino Gesù, Burlo Garofolo)
Harvard — Boston Children's	Boston Children's — VEO-IBD Program (Ouahed J ... Snapper SB, Inflamm Bowel Dis 2020)	Centro de referência mundial; exoma em trio como 1ª linha em < 2 anos e em < 6 anos com sinais de alerta; programa integrado de gastro, imunologia e TCTH
Johns Hopkins	Johns Hopkins Children's Center — Pediatric IBD Center (Oliva-Hemker)	Segue a NASPGHAN 2020; avaliação imunológica e genética em VEO-IBD
Brasil — GEDIIB / PCDT	PCDT de doença de Crohn e retocolite (Ministério da Saúde); GEDIIB — consensos	Infliximabe e adalimumabe no SUS a partir de 6 anos; ustekinumabe e vedolizumabe só em adultos; exoma não oferecido pelo SUS ; TCTH em centros habilitados

3. Concordâncias e discordâncias

TEMA	SBP	NASPGHAN/FDA	BSPGHAN/NHS	ESPGHAN/ECCO	SEGHNP	SIGENP	HARVARD	J. HOPKINS	LEITURA
Classificação (< 6; < 2; < 28 d)	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Concordância plena
Sinais de alerta de monogênica	Tabela detalhada	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Concordância
Imunologia inicial com DHR	Sim	Sim	Sim	Sim (básica)	Sim	Sim	Sim	Sim	Concordância
Genética: quem testar	< 2 a todos; 2–6 a com red flags	Seletivo (infantil, fenótipo, consanguinidade, imunologia alterada)	Mesmo critério da SBP (NHS público)	< 2 a todos; 2–6 a com red flags	Porto	Porto	< 2 a e < 6 a com red flags (exoma-trio)	NASPGHAN	Concordância no princípio seletivo; diferença é o acesso
Método preferido	Exoma, reanálise	Exoma/painel	Painel/genoma	NGS	NGS	Exoma	Exoma-trio	Exoma	Concordância
DHR antes de anti-TNF	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Concordância
Anti-TNF < 6 anos	Individualizado	Off-label com TDM	Off-label	Off-label	Off-label	Doses ajustadas	Sim	Sim	Concordância; SBP sem dose/TDM
NEE como indução	Não aborda	Opção	Sim	1ª linha	Sim	Sim	—	—	Lacuna
TCTH dirigido (IL-10R, XIAP, IPEX, DGC; não epitelial)	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim	Sim (programa)	Sim	Concordância
Acesso a genética	Não discute	Seguro-saúde	Universal (NHS)	Variável	Centros	Centros	Institucional	Institucional	Lacuna crítica no Brasil

4. Síntese

O DC nº 67 é tecnicamente sólido e atualizado: classificação, fisiopatologia por compartimento, sinais de alerta, histologia sugestiva, avaliação imunológica e terapia dirigida pelo gene estão em plena concordância com a ESPGHAN (Porto 2021), o consenso BSG/BSPGHAN (2023), a NASPGHAN (2020) e os programas de referência de Boston e da Johns Hopkins. O critério para o teste genético — todos os menores de 2 anos e, entre 2 e 6 anos, quem tem sinais de alerta — é o mesmo do Reino Unido e da Europa e coerente com a abordagem seletiva norte-americana, mas deixa sem resposta a pergunta prática: **como o pediatra brasileiro obtém um exoma** para uma criança do SUS, onde o exame não é oferecido, ou um teste de DHR, disponível em poucos laboratórios? A mesma lacuna aparece no tratamento — os biológicos só são dispensados pelo PCDT a partir dos 6 anos, e crianças menores precisam de dosagem sérica e doses maiores de anti-TNF, tema que o documento não detalha. Por fim, a **nutrição enteral exclusiva**, primeira linha de indução na doença de Crohn pediátrica segundo ECCO-ESPGHAN, não é mencionada. O documento funciona como referência diagnóstica; como guia de conduta no Brasil, precisaria de um fluxo de encaminhamento e de acesso.

OBSERVAÇÕES CRÍTICAS

1. **Suspeitar** de VEO-IBD em colite sangrenta persistente, doença perianal ou déficit de crescimento antes dos 6 anos — após excluir infecções (incluindo TB e HIV) e alergia (sem resposta a 2 semanas de fórmula de aminoácidos, repensar a proctocolite alérgica).
2. **Antes de qualquer imunossupressor ou anti-TNF:** DHR para excluir doença granulomatosa crônica, imunoglobulinas, subpopulações linfocitárias e anticorpos vacinais; evitar vacinas vivas até conhecer a imunidade.
3. **Encaminhar a centro de referência** (gastro + imunologia + genética) todo < 2 anos e toda criança de 2–6 anos com sinais de alerta — o diagnóstico genético muda o tratamento (abatacepte, inibidores de JAK, TCTH curativo).
4. **Anti-TNF < 6 anos:** doses por kg maiores e intervalos menores, com dosagem de nível sérico e anticorpos; considerar nutrição enteral exclusiva na doença de Crohn.
5. **Teste negativo não encerra a investigação:** reanalisar o exoma após 2–3 anos ou se surgirem novos sinais.

5. Fontes

- SBP. Doença inflamatória intestinal de início muito precoce (VEOIBD). Documento Científico nº 67, GT de Doenças Inflamatórias Intestinais, 18/09/2026. sbp.com.br
- Uhlig HH et al. The diagnostic approach to monogenic very early onset inflammatory bowel disease. *Gastroenterology* 2014;147:990–1007.
- Kelsen JR et al. NASPGHAN position paper on the evaluation and management for patients with very early-onset inflammatory bowel disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2020;70:389–403.
- Uhlig HH et al. Clinical genomics for the diagnosis of monogenic forms of inflammatory bowel disease: a position paper from the Paediatric IBD Porto Group of ESPGHAN. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2021;72:456–73.
- van Rheenen PF et al. The medical management of paediatric Crohn's disease: an ECCO-ESPGHAN guideline update. *J Crohns Colitis* 2021;15:171–94. Turner D et al. Management of paediatric ulcerative colitis, part 1. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2018.
- Kammermeier J et al. Management of monogenic IBD: a BSG and BSPGHAN consensus. *Lancet Gastroenterol Hepatol* 2023;8:271–86. NHS England. National Genomic Test Directory. NICE TA187.
- Ouahed J et al. Very early onset inflammatory bowel disease: a clinical approach with a focus on the role of genetics and underlying immune deficiencies. *Inflamm Bowel Dis* 2020;26:820–42 (Boston Children's VEO-IBD Program).
- Aloï M, Bramuzzo M et al. (SIGENP) — infliximabe no VEO-IBD (2019). Johns Hopkins Children's Center. Pediatric IBD Center.
- Brasil. Ministério da Saúde. PCDT Doença de Crohn e Retocolite Ulcerativa. GEDIIB. Consensos brasileiros de DII.

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra e Neonatologista · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.