

RELATO DE CASO: DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH E SEUS FENÓTIPOS

LUDMILA ALVES MELGAÇO (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA); PATRICIA CARVALHO BATISTA MIRANDA (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA); AMANDA DONNER MALIKI (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA); SIMONIDES RODRIGUES CARRIÇO (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA); ANA PAULA NEVES BORDALLO (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA)

Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma imunodeficiência primária recessiva ligada ao X caracterizada por eczema, microtrombocitopenia, infecções recorrentes e incidência aumentada de doenças autoimunes ou malignas. É rara, com incidência de 1-10 em 1000000 de nascidos vivos, apresentando manifestações diversas.

Descrição: K.S.S.P, 4 anos, masculino, encaminhado à hematologia pediátrica para investigação de anemia e plaquetopenia. Ao exame físico apresentava-se hipocorado e com hepatoesplenomegalia. História de eczema/ dermatite atópica grave, múltiplas infecções (7 otites médias agudas, 3 celulites, 3 sinusites, 2 pneumonias, herpes-zóster). Mielograma e dosagem de imunoglobulinas normal, contagem de linfócitos totais normal com diminuição das subpopulações CD19 e CD4. Hematoscopia evidenciou plaquetopenia com microplaquetas. Suspeita de WAS, realizada pesquisa para proteína WASp, que estava presente. Aguardando sequenciamento do gene WASP para avaliar mutações que alterem a expressão da WASp em quantidade e função.

Discussão: A WAS é causada por mutações no gene WASP, que codifica a proteína WASp, presente em todas as células hematopoiéticas, responsável pela transdução de sinal para o citoesqueleto e, por conseguinte, pela locomoção e sinalização celular, sinapse imune e fagocitose. De acordo com o tipo de mutação genética pode haver ausência da WASp, diminuição e/ou alteração da função da proteína, o que leva a uma série de fenótipos distintos da síndrome, com imunodeficiência em graus variados: WAS clássica, com WASp ausente ou prejudicada; trombocitopenia ligada ao X, com WASp presente em reduzida quantidade; trombocitopenia intermitente ligada ao X e neutropenia congênita ligada ao X, com WASp presente.

Conclusão: A síndrome de Wiskott-Aldrich tem diagnóstico difícil. Deve ser sempre suspeitada em crianças com infecções de repetição, eczema e plaquetopenia. O atraso no diagnóstico leva ao aumento de morbidade e mortalidade antes dos 20 anos de idade. No caso descrito o paciente aguarda confirmação diagnóstica para ser submetido ao tratamento curativo com transplante de medula óssea.