



Trabalhos Científicos

Título: Lactente Com Eczema E Trombocitopenia Persistentes, Sem Micro-plaquetas: Síndrome De Wiskott-aldrich Atípica?

Autores: PAULA DANIELLE SANTA MARIA DE ALBUQUERQUE (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); JULIANA LETICIA POLI (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); MARIA EDUARDA PONTES CUNHA DE CASTRO (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO); PÉRSIO ROXO JÚNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA) é uma doença rara, recessiva ligada ao X, caracterizada por microtrombocitopenia precoce, eczema e infecções recorrentes. Causada por mutações no gene WAS, que codifica a proteína WASP (esta proteína envolve-se na sinalização celular e reorganização do citoesqueleto). Microtrombocitopenia é o achado hematológico principal nestes pacientes. Entretanto, volume plaquetário normal ou aumentado não exclui o diagnóstico. Descrição do caso: Lactente do sexo masculino, um mês e 16 dias de vida, apresentou trombocitopenia grave ($<70.000/\text{mm}^3$, sem alterações morfológicas), petéquias e púrpura desde o nascimento. Outras possíveis causas de trombocitopenia neonatal associada a lesões cutâneas, como infecções congênicas, lúpus neonatal e doenças onco-hematológicas foram excluídas. No 63º dia de vida, paciente apresentou a primeira infecção cutânea. Desde então, outras duas infecções cutâneas e uma infecção comprometendo sistema nervoso central, evidenciada por convulsões (excluiu-se sangramento por tomografia computadorizada). Paciente evoluiu com piora respiratória e dependência de oxigênio, sem causa aparente, mesmo com melhora da infecção. Aos quatro meses de vida, apresentou insuficiência respiratória e foi a óbito. Avaliação hematológica: trombocitopenia persistente. Mielograma normal. Níveis séricos normais de IgG e IgA; IgM: 15,8 mg/dL (normal > 29 mg/dL). IgE - 71 kU/L. Análise genética da mutação do gene WAS encontra-se em andamento. Comentários: A presença de trombocitopenia persistente precoce com microplaquetas é um forte indicador da SWA. Contudo, a ausência de alterações do volume plaquetário não exclui o diagnóstico. Os sinais clínicos devem ser considerados para a suspeita diagnóstica desta doença grave, embora a confirmação seja pela avaliação molecular.