



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wiskott-aldrich -relato De Um Caso

Autores: TATIANA LOPES SALES (FCMS SUPREMA JF); GILSIMARA GONÇALVES PAMPLONA FARIA (FCMS SUPREMA JF); ANNA BEATRICE EGARTER (FCMS SUPREMA JF); FERNANDO MONTEIRO AARESTRUP (FCMS SUPREMA JF); LUIZ CLAUDIO PEREIRA FERNANDES (FCMS SUPREMA JF); TAMARA AARESTRUP (FCMS SUPREMA JF)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome de Wiskott-Aldrich(WAS) é uma imunodeficiência rara ligada ao X, caracterizada pela mutação no gene que codifica a WASp(1). As manifestações clínicas incluem: eczema, infecções recorrentes, manifestações autoimunes, trombocitopenia com plaquetas pequenas, sendo esta última a principal característica do diagnóstico(2). Estima-se que a incidência de WAS seja de 1 a 10 em 1 milhão de indivíduos(3). A terapia curativa é o transplante de células-tronco hematopoiéticas(HSCT)(3). DESCRIÇÃO DO CASO ACS, DN=12/07/2011, masculino, com história de reação anafilática após ingestão de leite de vaca aos 4 meses e várias internações por doenças infecciosas. Na primeira consulta em nosso ambulatório, aos 15 meses de idade, apresentava dermatite atópica grave com infecção secundária. Foram solicitados exames que evidenciaram: neutrofilia, leucocitose e plaquetopenia com plaquetas pequenas, aumento de IGE total e específica para leite de vaca, TSH 2,47, IGA 108, IGG 780, IGM 97, FAN 1:320. Apesar do tratamento clínico adequado, não apresentou melhora do quadro dermatológico. Foi encaminhado ao Instituto da Criança/SP para confirmação diagnóstica da hipótese de WAS e tratamento específico. Submetido a HSCT em novembro de 2014, porém evoluiu com infecções secundárias e óbito. COMENTÁRIOS O diagnóstico de WAS foi baseado nos sintomas clínicos e exames laboratoriais. Na história familiar, há relato de dois óbitos na infância sugestivos da síndrome, mostrando que esta é subdiagnosticada em nosso país, fato este corroborado pelo achado de poucos casos descritos. Isto reforça a importância de profissionais capacitados em centros regionais para o diagnóstico precoce e tratamento adequado