



Trabalhos Científicos

Título: Nova Mutação Relacionada A Síndrome De Wiskott-Aldrich: Relato De Caso

Autores: ILKA JULIANA FERREIRA RODRIGUES (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); FERNANDA SILVA LIMA LELIS (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); LUIZA DALTRO LIBERAL SILVA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); TATIANE MARTINS DE CERQUEIRA E SILVA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); TATIANA DE ARAUJO EGUCHI (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); RAPHAELA FARIAS BRITO (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); CAROLINA FREIRE DA GAMA COSTA (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA); AMANDA GORDIANO MACHADO (HOSPITAL MARTAGÃO GESTEIRA); IVANA PAULA RIBEIRO LEITE (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); CELIA MARIA STOLZE SILVANY (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); ISA MENEZES LYRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGAR SANTOS - UFBA); MICHELLI SOARES PEREIRA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); IGOR ASSUNÇÃO BIAO ALMEIDA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); ANNE KAROLINE SILVEIRA MOURA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); BRUNO SIMÕES DIAS GONÇALVES (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); MARCELO MARTINEZ PINHEIRO DE LEMOS (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE); VANESSA YURI MAIA PORTO DE OLIVEIRA (HOSPITAL SANTO ANTONIO - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS), doença ligada ao X, complexa, grave, é caracterizada por microtrombocitopenia, eczema e imunodeficiência. A incidência estimada é de 1 a 10 casos para cada 1 milhão de recém nascidos do sexo masculino. Causada por uma mutação no gene WAS que codifica a proteína WASP - expressada seletivamente em células hematopoiéticas. O Transplante de Medula Óssea (TMO) é o único tratamento curativo atualmente. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente masculino, 1 ano, admitido em enfermaria pediátrica por convulsão febril complexa apresentando ao exame físico esplenomegalia, plaquetopenia e eczema. Antecedentes: nascido prematuro, peso adequado, boa vitalidade, história de bolsa rota por cerca de 18 horas, hemograma do primeiro dia de vida com 55 mil plaquetas; apresentou pneumonia aos 5 meses e celulite em pés aos 10 meses, necessitando de transfusão de concentrados de hemácias e plaquetas; irmão falecido aos 8 meses por infecção grave e sangramentos. Afastadas doença de Gaucher e síndrome hemofagocítica. Dosagem de IgG bastante reduzida. Biópsia de medula óssea demonstrou hiperplasia eritroide e discreto retardo maturativo de linhagem mieloide. Evoluiu com aumento da esplenomegalia e refratariedade à transfusão de plaquetas. Realizado sequenciamento do gene WAS que evidenciou mutação em homozigose, no exon 2, tipo misense, com troca de alanina por leucina na posição 49. Encaminhado ao centro de TMO, onde realizou o procedimento com 1 ano e 6 meses, sem intercorrências até o momento. DISCUSSÃO: A história, os antecedentes e os exames desse paciente sugerem fortemente WAS. A mutação encontrada, apesar de não haver descrição anterior na literatura, ocorreu em posição adjacente a mutações descritas no mesmo éxon. CONCLUSÃO: Por ser uma condição rara e grave, é indispensável o reconhecimento clínico precoce dessa síndrome. Essa nova mutação encontrada nos estimula a estudos genéticos associados à clínica para ampliação do conhecimento sobre esta enfermidade.