



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wiskott-Aldrich: A Importância De Um Diagnóstico Precoce

Autores: BIANCA DA SILVEIRA ABREU E ABREU (HFL); VANESSA BONFIM FREIRE (HFL); PATRÍCIA CARVALHO BATISTA MIRANDA (HFL); SORAIA TAVEIRA ROUXINOL (HFL); LUDMILA ALVES MELGAÇO (HFL)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Mutações no gene da proteína WASp levam à Síndrome de Wiskott-Aldrich clássica e outras variantes, com amplo espectro clínico e gravidade. A tríade clássica é: susceptibilidade aumentada a infecções, microtrombocitopenia e eczema. **DESCRIÇÃO:** K.S.S.P, 5 anos, masculino, encaminhado aos 2 meses de idade com quadro de anemia, plaquetopenia e febre persistente, com rastreio infeccioso negativo. Apresentava hepatoesplenomegalia de pequena monta e palidez, com necessidade de transfusões de concentrado de hemácias e plaquetas desde o início do quadro. Mielograma e imunoglobulinas normais. Contagem de linfócitos normais, com redução de CD19 e CD4. Hematoscopia com trombocitopenia e microplaquetas. No primeiro ano de idade apresentou choque séptico. Evoluiu com inúmeras infecções tais como: herpes-zoster, celulite, otites supurativas, duas pneumonias e sinusites. Após suspeita de WAS, a pesquisa para proteína WASp foi positiva, com detecção de duas alterações no DNA complementar no Éxon 07 c (763delA) + (764A>G), compatível com a doença. **DISCUSSÃO:** A Síndrome é ligada ao X, com alterações na proteína WASp, necessária para funções leucocitárias, migrações e formações de sinapses imunológicas. A função T regulatória, células B, Natural Killer e processos apoptóticos estão alterados. O citoesqueleto de todas células hematopoiéticas é modificado. Caracteriza-se por imunodeficiência variável, trombocitopenia e eczema refratário, com alto risco de auto-imunidade e malignidade. O prognóstico depende do tipo de mutação e de sua expressão. O óbito é causado em 21% dos casos por hemorragia, com manifestações graves, como: sangramento intestinal e intracraniano. **CONCLUSÃO:** O amplo espectro clínico, de complicações e evoluções são um grande desafio para a doença. O diagnóstico precoce é fundamental para minimizar a sua morbimortalidade. A terapia pode ser planejada e individualizada de acordo com o curso da doença.