



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Wiskott-Aldrich Com Manifestações Autoimunes De Evolução Fatal: Relato De Caso

**Autores:** CARLOS ALEXANDRE GUEDES SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), JOACILDA DA CONCEIÇÃO NUNES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), BEATRIZ NUNES GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LAYANNA BEZERRA MACIEL PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), BRUNA MARTINS DE CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), JOSÉ ANTÔNIO GONÇALVES MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), TAMÍRIS BAPTISTA SAMPAIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), RICARDO WILLIAM DE ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), HUGO LEONARDO JUSTO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), TACIANA DE ARAÚJO FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARINA CAVALCANTE SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), SHEYLA VIRGÍNIA LINS ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAÍSA MILENA FARIAS PRACIANO PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LARA NUNES GOMES (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA PARAÍBA), CLARISSA GIOVANA LUNA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JOÃO VICTOR BEZERRA RAMOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), CHRISTIAN GIUSEPPE SANTOS ROCHA DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LETÍCIA REZENDE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), RICARDO MARQUES COURA ARAGÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich (SWA) é uma condição patológica rara, com desfecho fatal precoce na maioria dos casos. Descrição do caso: Criança de 9 anos, sexo masculino, portador da SWA clássica, internado e permanecendo por 2 meses devido a diarreia sanguinolenta por doença inflamatória intestinal não especificada, otite supurativa e eczemas. Retorna ao hospital 4 meses depois com persistência de manifestações clínicas, piora do quadro nutricional, sendo internado e submetido a colonoscopia para esclarecimento do quadro inflamatório intestinal. Iniciou tratamento com fórmula nutricional sem resíduos, com melhora parcial da diarreia. O laudo da colonoscopia e biópsia mostraram angiodisplasias de diferentes tamanhos, úlceras profundas sugestivas de citomegalovírus, porém descartado devido a não detecção do vírus na reação de cadeia de polimerase, microabscessos de criptas sugestivo de doença inflamatória de natureza autoimune no contexto de imunodeficiência primária, e foi corroborado pelos altos níveis da calprotectina fecal. Apesar do tratamento para infecções e quadro inflamatório intestinal, o paciente teve piora progressiva do quadro clínico, sendo transferido para UTI e evoluindo a óbito por choque séptico. Discussão: A SWA é uma imunodeficiência primária causada pela mutação do gene WASP localizado no braço curto do cromossomo X, afetando geralmente meninos, levando a ineficiência da função dos linfócitos B e T. Caracteriza-se clinicamente por trombocitopenia, infecções recorrentes, destacando-se as otites, eczemas e tendência a doenças autoimunes. É única entre as imunodeficiências primárias, em que os pacientes apresentam infecções de repetição, associada a problemas com sangramento anormal de pele e mucosas. Conclusão: Mesmo administrando antibióticos e imunoglobulina periodicamente, pacientes portadores da SWA vem a óbito na primeira ou segunda década de vida devido a complicações: infecções (44), hemorragias (23), neoplasias (26), sendo a única chance de cura definitiva o transplante de células-tronco da medula óssea ou de células sanguíneas do cordão umbilical.