Imunodeficiências Primárias | Caso Clínico

EP-145 - (1JDP-10046) - ASSOCIAÇÃO CLÍNICA-GENÉTICA NO SÍNDROME WISKOTT – ALDRICH

Ana Raquel Claro[1]; Isabel Graça[1,2]; Ana Berta Sousa[3]; Brígida Robalo[4]; Anabela Ferrão[5]; José Gonçalo Marques[1]; Isabel Esteves[1]

1 - Unidade de Infeciologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Cardiologia Pediátrica. Hospital de Santa Cruz. Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Lisboa. Portugal; 3 - Serviço de Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal; 5 - Unidade de Hematologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é causada por mutações do gene WAS e caracteriza-se clinicamente pela tríade de imunodeficiência, trombocitopenia e eczema. O espectro fenotípico varia de grave (WAS clássico) a ligeiro (trombocitopénia ou neutropénia ligada ao X).

Criança referenciada por trombocitopenia (102x10^9/L) desde os 2 anos, hipogamaglobulinemia ligeira (IgG 554mg/dL, IgA 164mg/dL e IgM 23mg/dL) e eczema localizado nos membros refratário a corticoterapia tópica, sem eosinofilia e IgE normal. Pela suspeita de WAS, apesar da expressão normal da proteína WAS na citometria de fluxo foi pedida sequenciação genética. Esta revelou uma mutação nova *missense* no exão 12: c.1490G>A, p.Glu486Lys que pela localização fazia prever um fenótipo grave (WAS clássico). Mãe portadora da mutação.Desde os 4 anos com progressivo atraso do crescimento (Peso e estatura <P3 e aos 8 anos atraso de 3 anos na idade óssea) cuja avaliação revelou um défice de hormona do crescimento (HC), medicado desde os 8 anos com HC. Aos 13 anos com boa evolução: trombocitopénia ligeira desde os 9 anos, remissão completa do eczema, sem intercorrências infeciosas e boa resposta à terapêutica com HC.

Comentários / Conclusões

Destacamos a importância da valorização clínica na marcha diagnóstica de WAS, pois o rastreio por expressão da proteína WAS não exclui o diagnóstico, sendo a sequenciação genética o método ideal no diagnóstico de doentes que apresentam mutações novas. O prognóstico inclui a valorização da mutação encontrada mas principalmente a evolução do doente, em especial com mutações não previamente descritas. Até à data não está reportada e parece improvável a associação de WAS a défice de HC, alertando para a coexistência independente de duas patologias raras no mesmo doente.

Palavras-chave : Wiskott-Aldrich, imunodeficiência, trombocitopénia, eczema