

POLIMORFISMUL FENOTIPIC ÎN SINDROMUL WISKOTT-ALDRICH LA COPIL

Cebotari Corina, Baluțel Tatiana, Palega Daniela, Popovici Eugen, Tomacinschi Cristina

Conducător: profesor universitar, d.h.ș.m. Șciuca Svetlana

Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie “Nicolae Testemițanu”; Departamentul Pediatrie, IMSP Institutul Mamei și Copilului

Introducere

Sindromul Wiskott-Aldrich este o patologie rară, X-linkată recisivă, caracterizată prin triada: trombocitopenie, dermatită și infecții recurente. Afectarea pulmonară în această sindrom evoluează cu riscuri de recurențe, complicații pleuro-pulmonare, cauzate de infecții polirezistente.

Cuvinte-cheie

Sindrom Wiskott-Aldrich, trombocitopenie, dermatita

Scopul lucrării

Prezentarea de caz clinic a unui copil diagnosticat cu sindromul Wiskott-Aldrich, datorită simptomatologiei clasice cu manifestări hemoragice, trombocitopenie, dermatită și afectări respiratorii severe.

Material și metode

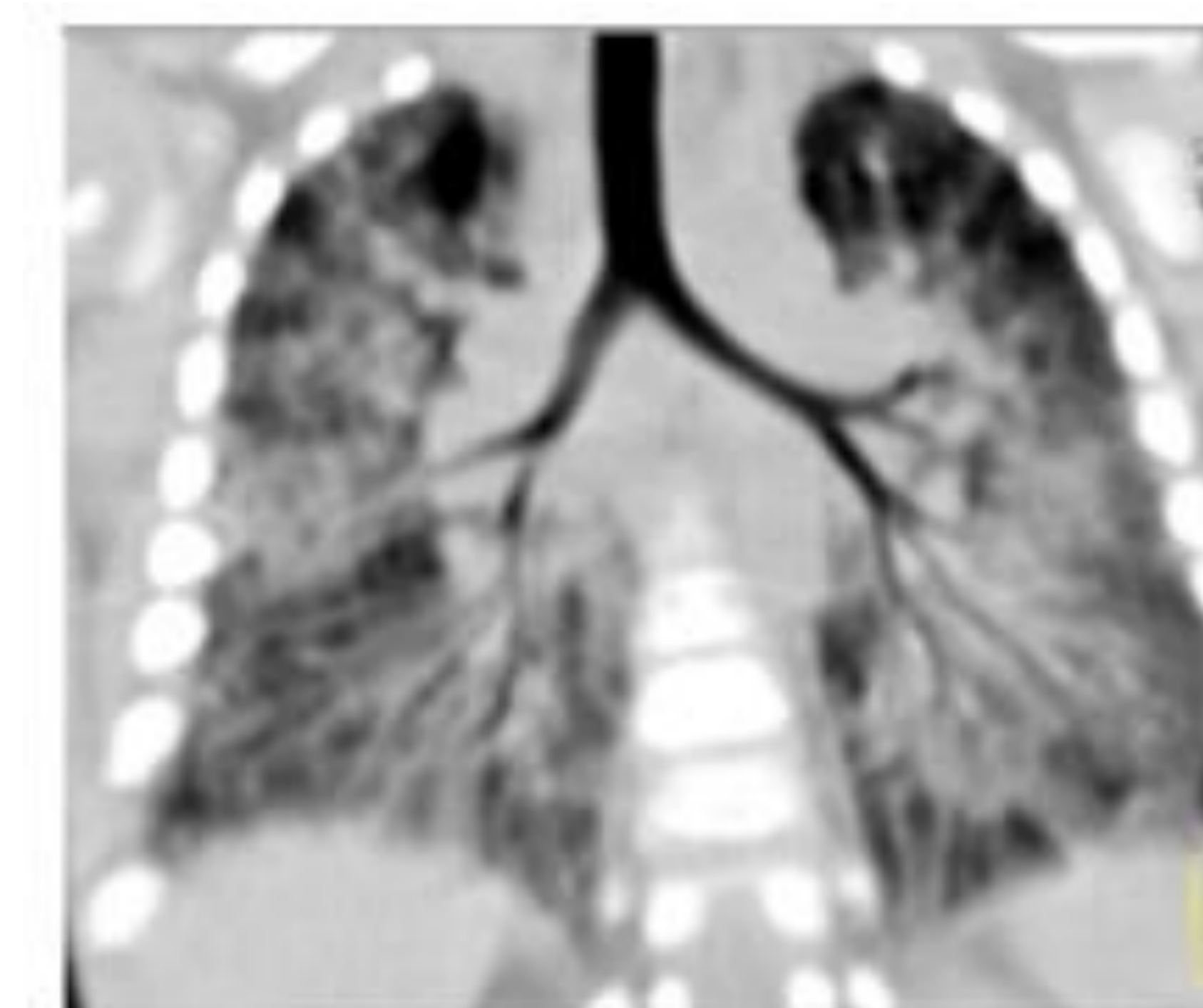
Pacientul a fost investigat prin hemoleucograma, teste serologice cu evaluarea infecțiilor congenitale și atipice, analize imunologice (IgE, IgA, IgM, IgG), teste bacteriologice din rinofaringe, tomografia computerizată pulmonară, investigațiile genetice.

Rezultate

Copil de 5 ani, la examenul obiectiv se evidențiază erupțiile hemoragice și eczema pe față, brațe și coate. În hemoleucograma efectuată în diferite perioade de vârstă se constată număr redus de trombocite. Investigațiile imunologice evidențiază concentrații crescute ale IgE totale. Valorile IgA, IgM, IgG serice sunt reduse. Examenul bacteriologic din rinofaringe determină prezența florei polirezistente. Investigațiile genetice prin metoda de secvențiere directă a determinat mutația c.274-2A>G în intron 2, a genei WASP.



Radiografia cutiei toracice



CT pulmonar

Concluzii

Diagnosticul precoce, evaluarea clinico-paraclinică atentă duce la o rată mică a recidivelor și complicațiilor infecțioase bronhopulmonare și o speranță de viață mai mare.