Data de Submissão: 11/08/2025
Data de Aprovação: 22/10/2025

RELATO DE CASO

Relato de caso: síndrome de Wiskott-Aldrich em um paciente gemelar

Case report: Wiskott-Aldrich syndrome in a twin patient

Deimyson Felipe Xavier da Costa[1], Suênia Mendonça de Araújo[2], Vera Lúcia Coutinho Batista[1]

Palavras-chave:
Doenças da imunodeficiência primária,
Síndrome de Wiskott-Aldrich,
Eczema,
Trombocitopenia.

Resumo

Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich é uma entidade enquadrada no grupo dos erros inatos da imunidade ligados ao cromossomo X, apresentando-se com a tríade clássica formada por: imunodeficiência, eczema grave e trombocitopenia. **Objetivo:** Descrever o caso clínico de um paciente com síndrome de Wiskott-Aldrich, visando compreender a patologia e reconhecer a entidade clinicamente. **Descrição do caso:** Paciente D.H.F.S.S.D., 2 anos e 3 meses, proveniente de região rural de Itacoatiara/AM, realizando acompanhamento multidisciplinar em Manaus/AM, apresentando quadro de infecções recorrentes desde o período neonatal associado a plaquetopenia congênita e eczema grave. **Discussão:** A síndrome de Wiskott-Aldrich é uma patologia de difícil diagnóstico e com alto índice de mortalidade, evoluindo com complicações graves como, sepse, hemorragias intestinais e intracranianas, doenças autoimunes e neoplasias malignas. **Conclusão:** O pediatra possui o papel fundamental no reconhecimento precoce da síndrome de Wiskott-Aldrich, sendo necessária a intervenção precoce visando à redução das complicações da doença.

Keywords:
Primary immunodeficiency diseases,
Wiskott-Aldrich syndrome,
Eczema,
Thrombocytopenia.

Abstract

Introduction: Wiskott-Aldrich Syndrome is an entity classified in the group of inborn errors of immunity linked to the X chromosome, presenting with the classic triad formed by immunodeficiency, severe eczema, and thrombocytopenia. **Objective:** To describe the clinical case of a patient with Wiskott-Aldrich Syndrome, aiming to understand the pathology and recognize the entity clinically. **Case description:** Patient D.H.F.S.S.D., 2 years and 3 months old, from the rural region of Itacoatiara, AM, undergoing multidisciplinary follow-up in Manaus/AM, presenting with recurrent infections since the neonatal period associated with congenital thrombocytopenia and severe eczema. **Discussion:** Wiskott-Aldrich syndrome is a difficult-to-diagnose pathology with a high mortality rate, evolving with serious complications such as sepsis, intestinal and intracranial hemorrhages, autoimmune diseases, and malignant neoplasms. **Conclusion:** The pediatrician has a fundamental role in the early recognition of Wiskott-Aldrich Syndrome, requiring early intervention to reduce the complications of the disease.

[1] Hospital Universitário Getúlio Vargas, Pediatria - Manaus - AM - Brasil.
[2] Fundação Hospital de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas, Hematologia Pediátrica - Manaus - AM - Brasil.

Endereço para correspondência:
Deimyson Felipe Xavier da Costa
Hospital Universitário Getúlio Vargas, Pediatria - Manaus - AM - Brasil. E-mail: deimyson.med@gmail.com.

DOI: https://doi.org/10.25060/residpediatr-2026-1531
Creative Commons. Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma entidade enquadrada no grupo dos erros inatos da imunidade ligados ao cromossomo X, apresentando-se com a tríade clássica formada por: imunodeficiência, eczema grave e trombocitopenia. Além disso, é observado aumento do risco no desenvolvimento de patologias autoimunes e neoplasias[1,2]. Mais prevalente em crianças do sexo masculino, havendo poucos casos relatados em pacientes do sexo feminino, com incidência de 1 caso a cada 1.000.000 nascidos vivos nos Estados Unidos e uma média de idade para o diagnóstico de 24 meses, sendo esse realizado através dos critérios da Sociedade Europeia de Imunodeficiência[3,4].

O reconhecimento precoce da WAS é importante para a instauração do tratamento, que envolve reposição de imunoglobulina endovenosa, uso terapêutico e profilático de antibióticos, suporte nutricional, transfusão de componentes sanguíneos e transplante de células-tronco hematopoiéticas por meio da medula óssea (TMO) ou de células sanguíneas do cordão umbilical associado à imunossupressão, evitando assim, desfechos desfavoráveis[5-7].

DESCRIÇÃO DO CASO

Identificação do paciente.
Nome: D.H.F.S.S.D.
Idade: 2 anos e 3 meses.
Sexo: Masculino.
Proveniente: Região Rural de Itacoatiara/AM

QP: "Feridas na pele"

HDA: Paciente acompanhado pelos pais para consulta de acompanhamento em ambulatório de pediatria. Relatam que, desde o nascimento, a criança necessitou de internação hospitalar devido a quadro infeccioso. Sendo a primeira no 2º dia de vida, por apresentar sepse precoce, internado em UCINCO por 23 dias, sendo verificado plaquetopenia persistente (< 3.000) e refratária à transfusão. Recebeu alta com estabilidade clínica, porém, com 15 dias de vida, apresentou quadro persistente de hematoquezia, sem relação com ingestão de alimentos, cerca de 3-4x ao dia, sendo encaminhado para o hematologista pediátrico para investigação. Aos 3 meses de vida, evoluiu com eczema importante associado a descamação, ulcerações, hiperemia e irritabilidade, com acometimento maior em região de face, pernas e braços bilateralmente. Aos 5 meses de vida, passou a apresentar a necessidade de internações frequentes devido a bronquiolites, pneumonias, celulites e diarreia sanguinolenta de grande volume. Última internação ocorreu em abril de 2024, devido à sepse de foco cutâneo, com necessidade de cuidados de terapia intensiva. Durante a investigação, foi realizado mielograma, sendo evidenciadas plaquetas pequenas e em baixo número; biópsia de pele com hipótese diagnóstica de dermatite psoriasiforme; e sequenciamento completo do exoma, sendo verificada hemizigose no gene WAS. Mantém acompanhamento multidisciplinar com a pediatria, hematologia, dermatologia e otorrinolaringologia, atualmente fazendo profilaxia para as infecções bacterianas e mantendo cuidados rígidos com a pele. Apresentou compatibilidade com a irmã mais nova e aguarda TFD para realização do transplante de medula.

HPP: Diagnóstico de síndrome de Wiskott-Aldrich, em uso de imunoglobulina a cada 21 dias e sulfametoxazol + trimetoprima de 12/12 horas diariamente. Presença de alergia a paracetamol, amoxicilina e cefalexina. Nega reações transfusionais. Nega cirurgias prévias.

HPF: Irmão gemelar faleceu com 11 meses de vida devido a quadro séptico associado a AVE hemorrágico. Irmão mais velho faleceu aos 2 anos e 3 meses devido a AVE hemorrágico. Na última gestação gemelar dizigótica, o gemelar do sexo masculino faleceu com 22 dias de vida devido a sepse e choque hipovolêmico secundário a enterorragia; a gemelar do sexo feminino hígida. Pai hipertenso e nega uso de medicamentos.

HISTÓRIA GESTACIONAL: G4/P4/A0. Sendo as duas últimas com gemelares. Realizou 8 consultas de pré-natal, imunização materna adequada e fez uso correto de sulfato ferroso e ácido fólico. Apresentou ITU no 3º trimestre, sendo realizado tratamento e acompanhamento corretamente; e nega sangramentos e outras complicações durante a gestação.

HISTÓRIA NEONATAL: RN nascido de parto cesáreo, 2º gemelar, com 37 semanas e 0 dias, peso de 2400 gramas, perímetro cefálico de 33 cm, perímetro torácico de 30 cm e perímetro abdominal de 27 cm. AIG. Apgar 9/10. Necessitou de internação em UCINCO por 23 dias por apresentar sepse precoce e plaquetopenia. Triagens neonatais realizadas e sem alterações. Queda do cordão umbilical com 4 semanas.

EXAME FÍSICO:

Somatoscopia: Paciente em bom estado geral, brincando, colaborativo, afebril, acianótico, anictérico, hipocorado 2+/4+ e eupneico em ar ambiente.

Dermatoscopia: Xerose cutânea importante com múltiplas placas eritematodescamativas, algumas escoriadas e com presença de crostas, associadas a liquenificação de distribuição generalizada.

Otoscopia: OE com descamação importante, sem retrações ou abaulamentos na membrana timpânica. OD com visibilidade prejudicada devido a presença de coágulo de sangue no conduto.

AR: MVF SRA

AC: RCR 2T BNF SEM SOPROS

ABD: Flácido e globoso, com ausência de retrações ou abaulamentos, ruídos hidroaéreos presentes, indolor a palpação superficial e profunda. Sem visceromegalias.

Genitália típica do sexo masculino com testículos tópicos.

EXAMES COMPLEMENTARES:

Anatomopatológico de pele (25/07/2023): Hiperceratose com paraceratose contínua e áreas com coleções de neutrófilos e serosidade intracórnea. Acantose regular psoriasiforme com afinamento suprapapilar, leve espongiose e exocitose de células mononucleares e polimorfonucleares. Na derme, infiltrado inflamatório com predomínio linfo-histiocitário e poucos neutrófilos, em torno de vasos dilatados. Diagnóstico: Dermatite psoriasiforme.

Sequenciamento completo do exoma (06/01/2025):

- Gene transcrito WAS (NM_0003777.3).
- Variante: c.119dup (Arg41ThrfsTer22).
- Localização: chrX: 48683970.
- Zigosidade: Hemizigose.
- Classificação: Provavelmente patogênico.

Conclusão: Trata-se de uma condição geneticamente determinada, com padrão de herança ligada ao cromossomo X. Variantes patogênicas em hemizigose no gene WAS podem levar a três fenótipos distintos: Síndrome de Wiskott-Aldrich, trombocitopenia ligada ao cromossomo X e neutropenia ligada ao cromossomo X. Recomenda-se correlação clínica do presente achado, bem como a realização do aconselhamento genético.

DISCUSSÃO

A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é um erro inato da imunidade combinado com características associadas ou sindrômicas, causada por mutações no braço curto do cromossomo X (Xp11.22-11.2384). Esse gene é responsável por codificar a proteína WASP, que contém 502 aminoácidos, sendo expressa em todas as células hematopoiéticas não-eritroides, incluindo as células-tronco, atuando também na transdução de sinais da superfície da célula para o citoesqueleto de actina. A incidência estimada da patologia nos Estados Unidos é de 1 a 4 casos por 1.000.000 nascidos vivos do sexo masculino, representando 1,2% das IDP no país, com uma média de idade de 24 meses para o diagnóstico em famílias sem casos prévios. O Brasil apresenta poucos dados epidemiológicos a respeito da patologia[1-6].

O diagnóstico clínico tem fundamental importância para o início da investigação do paciente, e a Sociedade Europeia de Imunodeficiência (ESID) elaborou critérios diagnósticos baseados na contagem de plaquetas, manifestações clínicas e testes genéticos. Sendo definido como WAS definitivo o paciente do sexo masculino com trombocitopenia congênita (< 70.000 plaquetas/mm³), plaquetas pequenas, associado a pelo menos uma das seguintes alterações: mutação na proteína WAS (WASP); ausência de mRNA da WASP em análise "*Northern blot*" de linfócitos; ausência de proteína WASP em linfócitos; primos maternos, tios ou sobrinhos com plaquetas pequenas e trombocitopenia[8].

No caso em questão, temos um paciente do sexo masculino que, desde o nascimento, necessitou de internação hospitalar, devido a quadro infeccioso e plaquetopenia que evoluiu com sangramentos persistentes e eczema importante ainda no 1º ano de vida. Utilizando os critérios diagnósticos da Sociedade Europeia de Imunodeficiência, o paciente é definido como WAS definitivo, por ser do sexo masculino e apresentar trombocitopenia congênita com valores menores que 70.000 plaquetas/mm³, associado à mutação na proteína WAS.

Na WAS ocorre um importante comprometimento da imunidade humoral, inata e celular, com redução importante no nível sérico de IgG, IgM e IgA e níveis aumentados de IgE. Esse quadro resulta na suscetibilidade aumentada a infecções bacterianas, virais e fúngicas[1]. A plaquetopenia com complicações hemorrágicas, como epistaxe, petéquias, equimoses, hemorragia gastrointestinal e intracraniana, ocorre em 80% dos pacientes, devido à destruição em massa das plaquetas pelo baço, por apresentarem alterações morfológicas e funcionais. Doenças autoimunes podem estar associadas em 40% dos pacientes, sendo as mais comuns anemia hemolítica autoimune, neutropenia autoimune, vasculites, nefropatia por IgA, artrites e doenças inflamatórias intestinais. O desenvolvimento de neoplasias malignas é frequente, em cerca de 13-20% dos pacientes, sendo o linfoma o mais comum, com predomínio do linfoma não-Hodgkin, seguido por mielodisplasia, leucemias e distúrbios mieloproliferativos[3,5,9].

O eczema que ocorre em 80% dos pacientes com WAS apresenta patogênese desconhecida. Acredita-se que ocorra devido aos elevados níveis de IgE e padrões de produção de citocinas desregulados, alterações frequentemente observadas nesses pacientes, facilitando infecções cutâneas, principalmente por *Staphylococcus aureus*[1,10].

O tratamento para o paciente com WAS é de suporte, profilático e terapêutico, visando tratar e prevenir as complicações da doença, abrangendo doenças infecciosas, sangramentos, doenças autoimunes e malignidades. Isso inclui reposição intravenosa de imunoglobulinas, aciclovir para o tratamento de herpes vírus, uso de sulfametoxazol + trimetoprima para *Pneumocystis jiroveci*, transfusão de concentrado de plaquetas para episódios de sangramentos. O eczema, se grave, requer terapia agressiva com corticosteroides locais e via sistêmica, entre outras terapias direcionadas para as complicações que o paciente apresente. Até o momento, a única terapia curativa é o transplante de HSCT, sendo realizado em ensaios clínicos com terapia gênica em humanos[8,10].

CONCLUSÃO

Notamos que a WAS é uma entidade complexa, formada por uma gama variada de sinais e sintomas, que necessitam de intervenção precoce para evitar desfechos desfavoráveis, sendo imprescindível o reconhecimento da patologia através da história clínica, exame físico e exames

complementares. O pediatra assume o papel fundamental de reconhecer precocemente as manifestações, visando a redução de danos, a prevenção de complicações, visto que é uma patologia com alta taxa de mortalidade, caso não seja instituída a terapia adequada.

INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

Financiamento: Os autores declaram que não receberam financiamento específico para a realização deste estudo.

Conflito de interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Número CAAE de aprovação no Comitê de Ética: 90892525.5.0000.9167.

REFERÊNCIAS

1. Kiputa M, Urio O, Maghembe A, Kombo D, Dhalla S, Ndembo V, Kandi M, et al. Confirmed diagnosis of classic Wiskott-Aldrich syndrome in East Africa: a case report. J Med Case Rep. 2022;16(1):1-5. DOI: https://doi.org/10.1186/s13256-022-03517-1
2. Goudoris E, Grumach AS, Neto AC, Aranda C, Solé Dirceu. Erros Inatos da Imunidade. 1ª ed. Rio de Janeiro: Editora Atheneu; 2023.
3. Román-Razo EA, Gonzalez-Serrano E, Espimosa-Padilla S. Autoimunidad en el síndrome de Wiskott-Aldrich. Alerg Asma Imunol Pediátr. 2019;28(3):83-87. DOI: https://doi.org/10.35366/AL193C
4. Vallée TC, Glasmacher JS, Buchner H, Arkright PD, Behrends U, Bondarenko A, Browning MJ, et al. Wiskott-Aldrich sydrome: a study of 577 patients defines the genotype as a biomarker for disease severity and survival. Blood. 2024;143(24):2504-16. DOI: https://doi.org/10.1182/blood.2023021411
5. Vieira T, Leblanc A, Santos N, Costa JT. Imunodeficiências primárias: da suspeita clínica ao tratamento. 1ª ed. Portugal: Editora Bial; 2012.
6. Ariga T. Wiskott-Aldrich Syndrome; An X-linked primary immunodeficiency disease with unique and characteristics features. review series: primary immunodeficiency and related disease. Allergol Inter. 2012;61(2):183-9. DOI: https://doi.org/10.2332/allergolint.11-RAI-0412
7. Pastorino AC, Castro AP, Carneiro-Sampaio M. Alergia e Imunologia para o pediatra. 3ª ed. Barueri: Editora Manole; 2018.
8. Silveira DMG, Maia AS, Forestiero C, Segundo GRS, Chong-Silva DC, Chong Neto HJ, et al. Síndrome de Wiskott-Aldrich com plaquetas de volume normal. Arq Asma Alerg Imunol. Comunicação Clínica e Experimental. ASBAI. 2017;1(4):422-6. DOI: https://doi.org/10.5935/2526-5393.20170062
9. Espejo AG, Dols ST, Gestal MC. Síndrome de Wiskott-Aldrich em España: incidência, mortalidad y sesgo de género durante 21 años. Rev Clin Esp. HHS Public Acess. 2023;223(5):262-9. DOI: https://doi.org/10.1016/j.rce.2023.02.008
10. Pury S, Orozco ML, Pichichero G, Sasia LV, Morell D, Álvarez MS, et al. Haploidentical bone marrow transplantation in a pediatric patient with Wiskott-Aldrich syndrome: a case report. Arch Argent Pediatric. 2025;122(1):e202310061. DOI: https://doi.org/10.5546/aap.2023-10061.eng