



Centro de Investigação em Pediatria (CIPED)
Faculdade de Ciências Médicas (FCM) - UNICAMP
Rua Tessália Vieira de Camargo 126, Cidade Universitária Zeferino Vaz
CEP 13083-887 Campinas-SP
TEL 55-19- 3521-8989 - FAX 55-19-3521-8972
marluce@fcm.unicamp.br

Protocolo de investigação de Síndrome de Wiskott Aldrich

Responsáveis: Dra Margareth/Dra Marluce

Mutações no gene WASP levam a vários fenótipos:

1. **WAS CLÁSSICA** Síndrome Wiskott-Aldrich (OMIN **301000**)
2. **XLT** Trombocitopenia ligada-X (OMIN **313900**)
3. **NLX** Neutropenia congênita grave ligada-X (OMIN **300299**)
4. Trombocitopenia Intermitente ligada-X (OMIN **313900**)
5. Forma Autossômica Recessiva (OMIN **277970**)

O diagnóstico de WAS e XLT está fundamentado principalmente nos seguintes critérios:

- **Ao Nascer:** Equimoses, sangramentos, petéquias, 25.000/mm³ plaquetas, **Transfusões**
- **Eczema agudo ou crônico em 80% dos pacientes**
- Microtrombocitopenia **100%**
- Na maioria, nº. megacariócitos é normal
- **84%** têm sangramento, petúquia, púrpura, epistaxes, hematêmese, melena Ee 30% sangramento grave TGI e intracraniano
- Sepses por *S. aureus* e *Pseudomonas*, Pneumonite por CMV, Doença Linfoproliferativa associada ao EBV.
- Ser do gênero masculino
- História familiar para imunodeficiência caracterizada por infecções de repetição ou óbitos precoces nos tios e/ou primos maternos

NLX

- **Afetados ao nascer, Sintomas não lembram WAS/XLT**
- **Neutropenia Congênita +**
- **Microtrombocitopenia não autoimune**

- **Eczema, Imunodeficiência, Infecções bacterianas, Autoimunidade e/ou malignidade, Mielodisplasia**
- **Sintomas não lembram WAS/XLT**

Procedimentos

Etapa 1 – Identificação e encaminhamento do Paciente

Enviar por email o formulário de encaminhamento do paciente (Anexo) preenchido, com todos os resultados de exames realizados.

Aguardar confirmação e agendamento por email para envio das amostras de sangue.

Etapa 2 – Encaminhamento de Amostras de Sangue para Exames Laboratoriais

Coletar do paciente:

- 2 ml de sangue em tubo com **EDTA** para imunofenotipagem e hemograma.
- 15 ml de sangue com **heparina** para dosagem de Btk

Coletar da mãe do paciente:

- 15 ml de sangue com **heparina** para dosagem de Btk
- Serão aceitas amostras que forem entregues nos volumes e tubos solicitados.
- Identificar os tubos com caneta própria para escrita em tubos, que seja resistente à água.
- As amostras devem ser acondicionadas em temperatura ambiente.
- Enviar as amostras de sangue por SEDEX 10.
- **Anexar cópia dos documentos abaixo**, do paciente e da mãe do paciente:

- RG ou certidão de nascimento
- Comprovante de residência
- Cartão do SUS (se tiver)
- CPF (se tiver)

Aguardar os resultados dessa etapa para envio de amostras de sangue para diagnóstico molecular de XLA

O

Formulário de Encaminhamento de Pacientes

Identificação do paciente:

Nome: _____

Data de nascimento: ____/____/____

Gênero: () F () M

Cidade de Procedência: _____

Telefone para contato:

Identificação da mãe do paciente:

Nome: _____

Data de nascimento: ____/____/____

Local de acompanhamento do paciente:

Hospital: _____

Endereço:

Médico:

Telefone para contato:

Dados Clínicos:

Idade de início dos sintomas: _____

Antecedentes familiares de imunodeficiência? () Não () Sim. Se sim, especifique o grau de parentesco e os sintomas:

1- Hemograma

	data	data	Exame mais recente
Data do exame			
Leucócitos (WBC)			
Glóbulos vermelhos (RBC)			
Hemoglobina (HGB)			
Hematócrito (HCT)			
Volume corpuscular médio (VCM)			
Hemoglobina corpuscular média (HCM)			
Concentração de Hemoglobina corpuscular média (CHCM)			
<i>Red Cell Distribution Width (RDW)</i>			
Plaquetas			
Volume plaquetário médio (MPV)			
Plaquetócrito (PCT)			
PDW			
Segmentados			
Linfócitos			
Monócitos			
Eosinófilos			
Basófilos			

Favor anexar outros exames que considerar relevante.