

PHENOTYPIC POLYMORPHISM IN WISKOTT-ALDRICH SYNDROME IN CHILDREN

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

Scientific adviser: Sciuca Svetlana

Paediatrics Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Wiskott-Aldrich syndrome is a rare, X-linked recessive pathology characterized by the triad: thrombocytopenia, dermatitis and recurrent infections. Lung damage in this syndrome evolves with risks of recurrences, pleuro-pulmonary complications, caused by polyresistive infections. **Objective of the study.** Clinical case presentation of a child diagnosed with Wiskott-Aldrich syndrome, due to the classic symptoms with hemorrhagic manifestations, thrombocytopenia, dermatitis and severe respiratory disorders. **Material and Methods.** The patient was investigated by hemoleukogram, serological tests with evaluation of congenital and atypical infections, immunological tests (IgE, IgA, IgM, IgG), bacteriological tests of the nasopharynx, computed tomography of the lung, genetic investigations. **Results.** A 5-year-old child on the objective examination shows hemorrhagic rashes and eczema on the face, arms and elbows. The hemoleukogram in different periods of age shows a low number of platelets. Immunological investigations reveal elevated concentrations of total IgE. IgA, IgG, IgM were reduced. Bacteriological examination of the nasopharynx determines the presence of polyresistant flora: *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus β-haemolyticus*, *Klebsiella pneumoniae*. *Pneumocystis carini* (jiroveci) was identified by microscopic examination. Genetic investigations by the direct sequencing method determined the mutation c.274-2A> G in intron 2, of the WASP gene. **Conclusion.** Early diagnosis, careful clinical-paraclinical evaluation leads to a low rate of bronchopulmonary recurrences and infectious complications and a longer life expectancy. **Keywords:** Wiskott-Aldrich syndrome, thrombocytopenia, dermatitis

POLIMORFISMUL FENOTIPIC ÎN SINDROMUL WISKOTT-ALDRICH LA COPIL

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

Conducător științific: Șciuca Svetlana

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemitanu”

Introducere. Sindromul Wiskott-Aldrich este o patologie rară, X-linkată recisivă, caracterizată prin triada trombocitopenie, dermatită și infecții recurente. Afectarea pulmonară în acest sindrom evoluează cu riscuri de recurențe, complicații pleuro-pulmonare, cauzate de infecții polirezistente. **Scopul lucrării.** Prezentarea unui caz clinic al 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 hemoleucogramă, teste serologice cu evaluarea infecțiilor congenitale și atipice, analize imunologice (IgE, IgA, IgM, IgG), teste bacteriologice din rinofaringe, tomografia computerizată pulmonară și investigațiile genetice. **Rezultate.** Copil de 5 ani, la examenul obiectiv evidențiază erupții hemoragice și eczemă pe față, brațe și pe coate. În hemoleucograma efectuată, în diferite perioade de vârstă, se constată un 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: *Stafilococcus aureus*, *Streptococcus β-haemolyticus*, *Klebsiella pneumoniae*. La examenul microscopic a fost identificată *Pneumocystis carini* (jiroveci). Investigațiile genetice, prin metoda de secvențiere directă, au determinat mutația c.274-2A>G în intron 2, a genei WASP. **Concluzii.** Diagnosticul precoce și evaluarea clinico-paraclinică atentă duc la o rată mică a recidivelor și complicațiilor infecțioase bronhopulmonare, și la o speranță de viață mai mare. **Cuvinte-cheie:** sindrom Wiskott-Aldrich, trombocitopenie, dermatită.