

Zespół Wiskotta – Aldricha D 82.0 **Wiskott-Aldrich Syndrome - WAS**

Rozpoznanie pewne

Pacjent płci męskiej z wrodzoną małopłytkowością (poniżej 70.000 płytek/mm³), małą objętością płytek i co najmniej jednym z poniższych:

- 1) mutacja w genie WASP
- 2) brak WASP mRNA w badaniu limfocytów metodą Northern blot
- 3) brak białka WASP w limfocytach
- 4) kuzyni, wujkowie ze strony matki z małą objętością płytek lub małopłytkowością

Rozpoznanie prawdopodobne

Pacjent płci męskiej z wrodzoną małopłytkowością (poniżej 70.000 płytek/mm³), małą objętością płytek i co najmniej jednym z poniższych:

- 1) wyprysk (egzema)
- 2) obniżona synteza swoistych przeciwciał w odpowiedzi na antygeny polisacharydowe
- 3) nawracające zakażenia bakteryjne lub wirusowe
- 4) choroby autoimmunizacyjne
- 5) chłoniaki, białaczki lub guzy OUN

Rozpoznanie możliwe

Pacjent płci męskiej z wrodzoną małopłytkowością (poniżej 70.000 płytek/mm³) i małą objętością płytek lub pacjent płci męskiej po zabiegu splenektomii z powodu małopłytkowości i co najmniej jednym z poniższych:

- 1) wyprysk (egzema)
- 2) obniżona synteza swoistych przeciwciał w odpowiedzi na antygeny polisacharydowe
- 3) nawracające zakażenia bakteryjne lub wirusowe
- 4) choroby autoimmunizacyjne
- 5) chłoniaki, białaczki lub guzy OUN

Spektrum choroby

Wrodzona małopłytkowość, z małą objętością płytek jest charakterystyczną cechą zespołu Wiskotta-Aldricha. U wielu pacjentów początkowym objawem jest krwista biegunka w pierwszym miesiącu życia. Wyprysk, który nie występuje u wszystkich pacjentów, może być dominującym problemem klinicznym. Zapalenia uszu, zatok, a także zakażenia wywołane wirusami Herpes simplex i EBV stanowią istotny problem terapeutyczny. U wielu pacjentów obserwuje się podwyższone stężenia IgE i IgA, z niskim stężeniem IgM. Liczba limfocytów T i ich funkcja pogarsza się wraz z wiekiem pacjenta. Znacznie zwiększona jest częstość występowania powikłań autoimmunizacyjnych (zapalenia naczyń, niedokrwistości hemolitycznej, kłębuszkowego zapalenie nerek) oraz nowotworów (chłoniaków, białaczek, EBV – zależnych guzów OUN) . Sporadycznie obserwuje się przypadki łagodnej małopłytkowości (50.000 do 100.000 płytek/mm³), bez innej manifestacji klinicznej schorzenia.