



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Síndrome De Chédiak-higashi

Autores: DALISE ASSAD (DEPTO.PEDIATRIA/HUJM-FM/UFMT); OLGA AKIKO TAKANO (DEPTO.PEDIATRIA/HUJM-FM/UFMT); LÍLLIAN SANCHEZ LACERDA MORAES (DEPTO.PEDIATRIA/HUJM-FM/UFMT); SANDRA COENGA DE SOUZA (DEPTO.PEDIATRIA/HUJM-FM/UFMT); PÉRSIO ROXO JÚNIOR (DEPARTAMENTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA/FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO/USP); ELVIS TERCÍ VALERA (SERVIÇO DE ONCOLOGIA E HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA/FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO/USP); ADRIANA YUKI CAVALCANTI MELLO (LABORATÓRIO DE PATOLOGIA/HUJM/UFMT); SUELY SANTOS ARAÚJO (ONCO-HEMATOLOGISTA, MESTRANDA DO INSTITUTO DE SAÚDE COLETIVA DA UFMT)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Chédiak-Higashi (SCH) é uma imunodeficiência primária rara, autossômica recessiva, descrita inicialmente por Beguez-Cesar (1943) e posteriormente por Chédiak (1952) e Higashi (1954), que afeta várias células do organismo e é resultante de uma mutação no gene regulador do transporte lisossomal CHS1/LYST. O objetivo é relatar um caso com diagnóstico precoce pelo reconhecimento fenotípico. DESCRIÇÃO DO CASO: JMS, 1 mês e 5 dias, sexo masculino, natural e procedente de zona urbana do município de Cuiabá/MT, veio ao Pronto Atendimento Pediátrico, com um mês de idade, trazido pela mãe, devido coloração acinzentada nos cabelos. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 3.152g, pais não consanguíneos. O paciente possui três irmãos normais, de outros três diferentes parceiros da mãe. A mãe relatou que seu filho nasceu com cabelos acinzentados e após 10 dias de vida surgiu “hipercromia” em face. Vacinação em dia sem eventos adversos. Hemograma: anemia, neutropenia. Mielograma: hipercelular, presença de grânulos naturais aumentados de volume e inclusões de vários tamanhos em neutrófilos, eosinófilos, monócitos e linfócitos. Microscopia do fio de cabelo sob luz polarizada: distribuição irregular e grânulos de melanina aumentados de volume ao longo do eixo. Paciente em acompanhamento pelo Ambulatório de Infecção de Repetição, clinicamente bem, em quimioprofilaxia, em fase busca de doador compatível para Transplante de Medula Óssea (TMO). DISCUSSÃO: O diagnóstico precoce, permitiu neste caso, a indicação da TMO antes dos 3 meses de vida, embora não tenha familiar compatível já está cadastrado no REREME. A TMO restabelece as funções hematológicas e imunológicas, principais causas de morte. CONCLUSÃO: Este caso ensina que o Pediatra tem papel fundamental para o diagnóstico precoce desta rara síndrome, através da identificação fenotípica característica, controle das infecções, orientação vacinal e encaminhamento para a TMO antes da ocorrência da fase acelerada que é 100% letal.