



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Chediak Higashi : Relato De Caso

Autores: NATALIA OLIVEIRA CEMIN (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); MARINA WANDALETI AMOROSO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO); MARIA JULIA RUSSO DE CARVALHO (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); PAULA BRUNIERA (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); MARIA PIZZA (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO); SILVIA MARIA LUPORINI (SANTA CASA DE MISERICORDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: Síndrome genética autossômica recessiva rara, envolvendo o gene da proteína LYST, formando-se grânulos citoplasmáticos gigantes. Fenótipo apresentando cabelos cinza prateado, albinismo parcial óculo cutâneo. Apresentam infecções de repetição e plaquetopatia, quando sobrevivem a primeira década de vida surge neuropatia periférica e retardo mental. A principal complicação da Síndrome é doença Linfoproliferativa (fase avançada). Relato de caso: Paciente de aproximadamente um ano e meio deu entrada no serviço com linfadenomegalia cervical e febre, com cabelos cor de prata e hipopigmentação da pele. Apresentava hepatoesplenomegalia, fissuras e mucosite oral e pescoço em touro com lifonodos bilaterais. Exames laboratoriais mostravam neutropenia, linfocitose, aumento de enzimas hepáticas e sorologias positivas para EBV, CMV, Rubéola. No mielograma, granulações gigantes nas células da medula óssea e na microscopia, acúmulo de melanossomos no cabelo. Diagnosticada com a síndrome em fase acelerada recebeu tratamento pelo Protocolo de Linfocitoses Hemofagocíticas Familiares (HLH2004) com Ciclosporina, Etoposide e Dexametasona. Evoluiu com crise hipertensiva e infecções de repetição. Aguarda o transplante de medula óssea. Discussão: A síndrome apresenta-se com imunodeficiência, infecções de repetição, tendência a sangramentos e características fenotípicas típicas. O diagnóstico geralmente é feito na fase acelerada, quando apresentam hepatoesplenomegalia, febre e linfadenomegalia. As repetidas infecções com hiperestimulação da replicação de linfócitos T sem capacidade de apoptose seria a possível etiologia da fase acelerada. A primeira hipótese diagnóstica desta paciente foi linfoma, porém foi feito o diagnóstico com análise dos fios de cabelo e mielograma com acúmulo de melanossomos nos fios e precursores medulares e leucócitos periféricos com grânulos gigantes. A criança apresentava critérios para inclusão no tratamento com protocolo HLH2004. Conclusão: Trata-se de uma doença de difícil diagnóstico, necessitando de avaliação multidisciplinar, porém com características fenotípicas facilmente distinguíveis. É pouco divulgada e com pequeno número de casos descritos e muitos recebem diagnóstico já em fase acelerada.