



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Chediak-Higash:das Manifestações Iniciais Ao Diagnóstico

Autores: FLAWBER CRUZ (HOSPITAL DE EMERGÊNCIA E TRAUMA DOM LUIZ GONZAGA FERNANDES-CAMPINA GRANDE-PB); TACIANA FRANÇA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE CAMPINA GRANDE); MARINA BELTRÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO LAURO WANDERLEY)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Chediak-Higashi (SCH) é uma doença rara, de caráter autossômico recessivo, caracterizado por albinismo parcial, imunodeficiência, alterações neurológicas e síndrome linfoproliferativa. Achados laboratoriais típicos são inclusões citoplasmáticas gigantes em diferentes tipos celulares. Tal síndrome relaciona-se à mutação no gene *LYST* ou *CSH1* no cromossomo 1. As anormalidades imunológicas alteram a função fagocitária, e prejudicam a função citotóxica dos linfócitos T e natural killer. O transplante de medula óssea é o tratamento de escolha. Descrição do caso: Criança de cabelos acinzentados, do sexo masculino, 2 anos de idade, filho de união consanguínea. Histórico de internações recorrentes por infecções de repetição de trato respiratório e urinário. Admitido em 21 de junho de 2015 apresentando febre há uma semana, icterícia, gengivorragia, equimose em membros, hepatoesplenomegalia, pancitopenia. Iniciado antibioticoterapia de amplo espectro. Houve internação e acompanhamento na unidade de terapia intensiva pediátrica (UTIP),no entanto, o menor evoluiu com choque séptico, indo a óbito após 17 dias de internação. Discussão: A etiologia da SCH é obscura, mas é freqüente quando existe consanguinidade, o que ocorreu no caso. Aos 6 meses de idade a criança iniciou um quadro infeccioso, com presença de pústulas. Na ocasião, o quadro foi confundido com sarampo. Após tal episódio a criança permaneceu com quadros febris recorrentes, apresentando candidíase oral. Foi realizado tratamento com antibioticoterapia. Aos 11 meses a criança apresentou piora do quadro, sendo necessária internação em UTIP. Realizado punção de aspirado medular, e então diagnosticada a síndrome. O menor permaneceu sob acompanhamento, evoluindo para a fase acelerada e síndrome linfoproliferativa. Conclusão: O prognóstico da SCH é sombrio, e a maioria dos portadores morre antes da primeira década de vida. É de suma importância o conhecimento da doença, para que o diagnóstico seja breve, a fim de viabilizar transplante de medula óssea.