



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Chediak – Higashi – Fase Acelerada: Relato De Caso

Autores: MARIANA BEZERRA ALVES (HUAC); JANUARIA NUNES LUCENA (HUAC); RENATA SILVA DE CARVALHO GURGEL (HUAC); MONICA CAVALCANTI TRINDADE (HUAC); MARIA NELICE MEDEIROS SILVA (HUAC); WALDENEIDE FERNANDES DE AZEVEDO (HUAC); TACIANA RAULINO DE OLIVEIRA CASTRO MARQUES (HUAC); CANDIDA MARIA CAVALCANTI DINIZ (HUAC); MARIA DO CÉU DINIZ BORBOREMA (HUAC); EVELINE SILVEIRA DA COSTA LEITE (HUAC); MARIA KATARINE ALMEIDA ALVES (HUAC); SESIA WANDERLEY QUININO (HUAC); SILVAN IRIS GOMES GUIMARÃES (HUAC); PATRICIA NARELLY CRUZ SILVA (HUAC); JESSICA MOURA CARTAXO (HUAC); JORGE HALLEY DA SILVA LEITE (HUAC); THAIS CELI LOPES BENEVIDES (HUAC); ALANNA MARIA ALMEIDA NOGUEIRA (HUAC); MARIA TEREZA BERNARDINO CHAVES (HUAC); PUAMMA TABIRA COSTA LOPES RAMOS (HUAC)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Chediak-Higashi (SCH) é caracterizada por graus variados de albinismo oculocutâneo, infecções recorrentes, alterações de coagulação e envolvimento neurológico variado. DESCRIÇÃO: M.C.S., 3 anos e 11 meses, sexo feminino, procedente de Campina Grande, Paraíba. Admitida no serviço com quadro de febre de origem indeterminada associada a hepatoesplenomegalia, linfonomegalia, equimoses, nistagmo, além de pneumonia e lesão ulcerada em região genital. Pele com hipopigmentação cutânea e cabelos com brilho metálico. Referente às alterações laboratoriais apresentava pancitopenia e alterações de enzimas hepáticas. Apresentava relato de episódios anteriores de infecções de vias aéreas superiores e de vias urinárias. Foi confirmado diagnóstico baseado no quadro clínico-laboratorial, e mielograma que demonstrou presença de granulações grosseiras, basofílicas, no citoplasma dos granulócitos. Ficou internada em unidade de terapia intensiva, usou antimicrobianos de amplo espectro. Evoluiu com melhora do quadro após introdução do protocolo de tratamento de Hemofagocitose linfocitária (HLH-2004), tendo alta hospitalar. Aguarda realização de transplante de medula óssea, sendo sua irmã biológica compatível. DISCUSSÃO: A SCH é distúrbio raro, de caráter autossômico recessivo, caracterizada por albinismo parcial e imunodeficiência celular com presença de grânulos gigantes nos leucócitos e outras células. O defeito imune é atribuído à função citolítica prejudicada das células T e natural killer e ao atraso na quimiotaxia de neutrófilos e monócitos. Aproximadamente 85% dos pacientes evoluem para a fase acelerada, caracterizada por infiltração linfo-histiocitária de múltiplos órgãos, manifestada por febre, anemia, neutropenia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia, linfadenopatia, icterícia e coagulopatia. O diagnóstico é confirmado pelo encontro de grânulos citoplasmáticos gigantes, ou por análise gênica. O tratamento curativo é o transplante de medula óssea. CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce da SCH, assim como o êxito no tratamento das frequentes infecções representam os maiores desafios na condução da doença, visto que o transplante de medula óssea depende da existência de doador compatível.