



Trabalhos Científicos

Título: Um Caso De Síndrome De Chediak-Higashi

Autores: ANNICK BEAUGRAND (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ALÍCIA MARA DANTAS DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), VITOR CARDOSO MUNIZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), GIOVANA NERIS GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), AURIMÁRCIA DA SILVA TORRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), ELI FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), POLIANA MOTA XAVIER (LIGA CONTRA O CÂNCER), BARBARA MONITCHELLY FERNANDES CHAVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE), CASSANDRA TEIXEIRA VALLE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Introdução: A rara síndrome autossômica recessiva de Chediak-Higashi (SCH) é caracterizada por lise deficiente de bactérias fagocitadas, resultando em infecções recidivantes. Sinais frequentes são febre, hepatoesplenomegalia, tendência a sangramentos, linfadenomegalia, pancitopenia e infecções graves. É de etiologia obscura e prognóstico sombrio. Descrição do caso: Paciente com 05 anos pardo do sexo masculino previamente hígido, filho de pais não consanguíneos. Iniciou quadro com dispneia, linfonodomegalia cervicais, hepatoesplenomegalia. Ao exame físico estava afebril icterico, hipocorado, possuindo cabelos prateados e manchas hipocrômicas na pele. Presença de linfonodomegalia cervical anterior endurecida, aderida a planos profundos, sendo a maior 8x5cm. Além de uma pancitopenia, com neutropenia e presença de inclusões intracitoplasmáticas gigantes sanguíneas. Após transfusões sanguíneas esquema quimioterápico com corticoide, vepesid e ciclosporina foi iniciado. Paciente evoluiu com várias internações por infecções graves, inclusive sepse. Atualmente encontra-se aguardando transplante de medula óssea (TMO). Discussão: os grânulos azurófilos conjuntamente com fenótipo, norteiam o diagnóstico da SCH que está incluída nos defeitos metabólicos hereditários, apesar de vir acompanhada de defeitos funcionais de fagócitos. Clinicamente caracteriza-se por uma fase crônica e uma fase acelerada. Na fase crônica pode haver o albinismo parcial oculocutâneo, cabelos com coloração cinza ou prateada, fotofobia, febre, infecções piogênicas frequentes, neuropatia periférica e às vezes retardo mental. Conclusão: na SCH A terapêutica constitui-se de medidas de suporte, transfusões sanguíneas, vacinação atualizada e início precoce de antibióticos, quimioterapia com prednisona, vincristina, vepesid e ciclofosfamida. O TMO alogênico tem sido proposto como tratamento curativo e capaz de prevenir a fase acelerada.