



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Griscelli : Relato De Caso

Autores: EDUARDA BARROS DE ALMEIDA BRANDÃO (FCM / UPE), DÉBORAH GOIS AMORIM LAFAYETTE (IMIP), JÚLIA SALES MACHADO (IMIP), NATÁLIA SÁ CARNEIRO ASFORA (FCM / UPE), SUELY CLEIDA DA LUZ SANTOS (IMIP)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Griscelli é uma rara condição clínica, autossômica recessiva, com incidência baixa, porém com evolução rápida e grave. RELATO: Paciente, feminina, 2 anos e 7 meses, em estado de mal epilético, iniciado durante internamento no hospital de origem por pneumonia. História de regressão dos marcos do desenvolvimento a partir de 1 ano e 3 meses: andar e sentar sem apoio. História prévia de crises convulsivas afebris tônico clônico generalizadas. No exame físico evidenciado fâneros acinzentados em cabelo e sobrancelhas. Exame neurológico: ataxia cervical e de tronco, e nistagmo horizontal. RNM de crânio com edema e hypersinal em ponte e cerebelo, além de áreas puntiformes e algo curvilíneas de realce predominantemente no tronco encefálico em padrão perivascular, achados que podem estar relacionados a fase acelerada de desordem metabólica hereditária. Avaliação da neurologia considerou a hipótese de síndrome de Griscelli pelo início precoce e comprometimento predominantemente cerebelar e, sem evidência de síndrome hemofagocítica se trataria do subtipo 1. Microscopia óptica de haste capilar: presença de grânulos irregularmente distribuídos corroborando a hipótese diagnóstica. Paciente recebeu alta após estabilização e controle das crises convulsivas, para acompanhamento ambulatorial. DISCUSSÃO: A síndrome de Griscelli é uma doença autossômica recessiva, causada por mutações genéticas que acarretam em falha no transporte de grânulos carreadores de melanina e consequente acúmulo desta no melanócito. Apresenta-se como um quadro de albinismo parcial, imunodeficiência e acometimento neurológico secundário a infiltração de leucócitos no SNC. Existem 3 fenótipos clínicos descritos : tipo 1, 2 e 3. A primeira ocorre por deficiência no gene MYO5A e se caracteriza por hipomelanose e déficit neurológico primário, não sendo comumente associado a imunodeficiência. CONCLUSÃO: É uma patologia rara e com prognóstico reservado, pouco relatada, o que torna imprescindível o reconhecimento acerca do quadro clínico desses pacientes possibilitando diagnóstico precoce, melhor assistência e aconselhamento genético