



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Richard, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Raro De Síndrome De Hermansky-Pudlak Na Infância: Um Relato De Caso No Sul Do Brasil

Autores: JULIANA CECCONELLO (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA), MARIA FERNANDA PINTO (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA), LUCIANA KRAUSE SANTANA (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA), KAROLINE BIGOLIN STIEGEMAIER (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIA)

Resumo: Devido ao efeito fundador, Porto Rico tem a maior prevalência de Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS), representando 50% de todos os casos do mundo. Estudos sugerem que a prevalência mundial de HPS é de 1 em 500.000 a 1.000.000 em indivíduos não porto-riquenhos (1). Pacientes com esta síndrome apresentam albinismo oculocutâneo, defeitos no armazenamento de plaquetas e acúmulo de lipofuscina ceróide. Pode também devolver inflamação intestinal crônica grave, inclusive com fístulas e granulomas, e fibrose pulmonar. É uma doença autossômica recessiva e pode ser causada por mutações em onze genes diferentes (2). Sintomas gastrointestinais, incluindo dor abdominal, perda de peso, febres intermitentes e má absorção intestinal com diarreia aquosa e/ou sanguinolenta, variam em gravidade e podem se manifestar na primeira infância. O quadro clínico e características histológicas da colite associada a HPS assemelham-se outros tipos de doença inflamatória intestinal (DII), como Doença de Crohn, mas pode ocorrer em todo o trato gastrointestinal (1). Paciente de 3 anos e 11 meses, do sexo feminino, foi encaminhada para internação por quadro de diarreia com sangue há 2 meses, com mais de 10 episódios ao dia, associado a febre intermitente e perda de peso de 5 quilos. Paciente não possuía comorbidades conhecidas até o momento, apenas era portadora de albinismo. Nessa primeira internação realizou múltiplos exames. Entre eles, Ileocolonoscopia evidenciando úlceras por todo o cólon e biópsia intestinal com Ileíte crônica, colite crônica ativa, sugerido padrão que pudesse corresponder à doença inflamatória intestinal, especialmente doença de Crohn, passando a acompanhar no ambulatório de especialidade. Mesmo em uso de terapêutica adequada, paciente apresentou inúmeras agudizações de doença com necessidade de hospitalizações para controle dos sintomas. Em uma das internações, sugerido possibilidade de HPS, síndrome que cursa com albinismo, colite granulomatosa (com características endoscópicas indistinguíveis da Doença de Crohn e da colite ulcerativa), nistagmo, alterações visuais, sensibilidade à luz, sangramento exacerbado decorrente de alterações plaquetárias (ausência de corpos densos à microscopia eletrônica de plaquetas). A paciente possui essas características, como também acometimento grave de mucosa intestinal com fístula reto vaginal e necessidade posterior de ileostomia. Devido suspeita, encaminhada ao Geneticista, que solicitou painel multigênico personalizado, onde detectou-se variante em homozigose no gene HPS1, classificada como patogênica. As alterações em homozigose neste gene estão associadas ao quadro clínico de HPS. Atualmente, a paciente segue em acompanhamento multidisciplinar e multiprofissional, como também recebe imunobiológico quinzenalmente e imunossupressor diariamente. O tratamento da colite relacionada à HPS reflete o da doença de Crohn. (3).