

## Trabalhos Científicos

**Título:** Aquele Fio De Cabelo: O Diagnóstico Das Síndromes De Griscelli Tipo 2 E Chédiak-Higashi  
**Autores:** LÍVIA OLIVEIRA CUNHA PEREIRA (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), LARISSA SILVA LOPES (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS), LÍVIA VILELA GONÇALVES (FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), LUCIANA ARAÚJO OLIVEIRA CUNHA (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS/ HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

**Resumo:** A Síndrome de Griscelli tipo 2 (SG2) e a Síndrome de Chédiak-Higashi (SCH), são condições raras e tem manifestação potencialmente fatal, a linfo-histiocitose hemofagocítica (HLH). Em ambas, a investigação inicial é essencial para um bom prognóstico. Paciente 1: Quadro de prostração, febre e inapetência iniciado aos 5 meses, fígado e baço palpáveis a 10 cm do rebordo costal, cabelos grisalhos prateados, albinismo parcial. Apresentou pancitopenia resistente ao tratamento com corticoide. Encaminhada para hospital devido a múltiplas internações com antibioticoterapia e suspeita de Síndrome Hemofagocítica. Mielograma com presença das inclusões gigantes. HScore com probabilidade acima de 99% para Síndrome hemofagocítica. Iniciado tratamento para HLH. Microscopia do cabelo apresentando grânulos de melanina irregulares e próximos da medula da haste capilar. Painel genético que identificou uma variante patogênica e outra de significado incerto no gene RAB27A. A paciente realizou tratamento para HLH até 769, julho de 2021, quando recebeu Transplante de Medula Óssea (TMO) Alogeneico na 771, o Aparentado. Paciente 2: 1 ano e 6 meses, apresentou quadro de dor e distensão abdominal, associados a pico febril e hepatoesplenomegalia. Ao exame, foram identificados aspectos de albinismo parcial, como cabelos acinzentados e hipopigmentação da pele. Encaminhada ao hospital de referência para propedêutica, onde foi realizado HScore com probabilidade maior que 99% de Síndrome Hemofagocítica. Microscopia do cabelo apresentando grânulos de melanina regulares com distribuição homogênea. O painel genético para imunodeficiência evidenciou variantes provavelmente patogênicas em LYST associadas com forma autossômica recessiva da SCH. Em tratamento de HLH e acompanhamento ambulatorial com hematologia e imunologia enquanto aguarda TMO. A SG2 e a SCH são exemplos de síndromes que cursam com a HLH, condições que apresentam síndrome de ativação excessiva do sistema imunológico. Em ambos os casos foi possível identificar um marcador característico das doenças, o albinismo oculocutâneo. Os fios de cabelo grisalhos prateados ou acinzentados, quando vistos no microscópio de luz polarizada podem diferenciar a SCH da SG2. Inicialmente, dados históricos descreviam as síndromes hemofagocíticas familiares como uma doença fatal, porém com avanços em pesquisas na área e a estruturação de protocolos foi possível estabelecer um tratamento para manutenção da sobrevivência do paciente até o TMO, como no caso do paciente 2 e até mesmo para o alcance da cura como no Paciente 1. Instrumentos como a microscopia óptica e o HScore facilitam o diagnóstico desses pacientes. Frente a gravidade das síndromes e da urgência do diagnóstico e tratamento, é evidente a necessidade de conhecimento sobre as HLHs familiares. Ferramentas simples e amplamente disponíveis podem ajudar a fazer o diagnóstico e a salvar vidas.