



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Griscelli Tipo 2 Com Apresentação Precoce

Autores: AMANDA MARIA GONÇALVES DE LUCENA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), MILENE DE OLIVEIRA DUARTE (UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO), ALESSANDRA MARIA GONÇALVES LUCENA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), GEÓRGIA CAMPOS PERDIGÃO (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), GABRIELA DE MENEZES NUNES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), PAULA TEIXEIRA LYRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA)

Resumo: A síndrome de Griscelli (SG) é uma condição clínica rara, marcada por uma anomalia no transporte de melanossomos. Apresenta altas taxas de morbimortalidade na primeira década de vida, com menos de 100 casos descritos na literatura. Menino, 2 meses de idade, admitido com queixa de febre, tosse, dispneia e palidez cutânea há 1 semana, anemia grave com necessidade de hemotransfusão no serviço de origem. Pais consanguíneos, história de óbito de irmã aos 5 anos com diagnóstico fenotípico de síndrome de Griscelli, sugestivo de tipo 1 por apresentar apenas quadro neurológico. À ectoscopia o paciente apresenta cabelos e sobrancelhas hipopigmentados. Ao exame físico hipocorado, taquidispneico e com hepatoesplenomegalia (fígado 4cm e baço 6cm). Courseu com febre prolongada, diarreia, déficit ponderal, pancitopenia, hipertrigliceridemia, hiperferritinemia e hipofibrinogenemia preenchendo critérios para linfohistiocitose hemofagocítica (HLH), caracterizando a forma acelerada de SG2 com início precoce. Realizou tratamento segundo protocolo HLH-2004 com dexametasona e infusão de imunoglobulina humana endovenosa, obtendo resposta significativa do quadro hematológico. Diagnóstico confirmado de Síndrome de Griscelli do tipo 2 por sequenciamento do exoma com variante patogênica no gene RAB27A. Discussão: A SG foi descrita inicialmente em 1978 por Griscelli e Siccardi, caracterizada pela hipomelanose como característica comum, pode ser classificada em três subtipos. O tipo 1 apresenta déficit neurológico progressivo, o tipo 2 está associado a deficiências imunológicas graves e o tipo 3 limita-se a defeitos de hipopigmentação. O tipo 2 é causado por variantes patogênicas no gene que codifica a GTPase RAB27A. A deficiência de RAB27A resulta em falhas na exocitose de grânulos citotóxicos de células T e células natural killer (NK), assim como na exocitose de melanossomos. A forma acelerada da SG2, conhecida como HLH, é caracterizada pela ativação excessiva de células T e macrófagos, levando a febre, esplenomegalia, citopenias, hipofibrinogenemia, hipertrigliceridemia e hiperferritinemia. Esta condição pode ser fatal se o tratamento não for iniciado imediatamente. O tratamento inicial com corticosteróides pode induzir remissão, porém o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas é o único tratamento curativo para a SG2. Conclusão: Como a SG é uma doença potencialmente grave e pode apresentar-se de três maneiras com prognóstico distintos, é necessário o conhecimento do público médico para diagnóstico precoce, tratamento adequado e melhora na sobrevida dos pacientes.