

SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI CHEDIAK-HIGASHI SYNDROME

PANOSSO, Nicole¹

SANT'ANA, Daniel dos Reis²

¹ Discente do curso de Biomedicina - Unidade Central de Educação FAI
Faculdades–UCEFF/ Campus de Frederico Westphalen, RS, Brasil

² Docente do curso de Biomedicina - Unidade Central de Educação FAI
Faculdades–UCEFF/Campus de Frederico Westphalen, RS, Brasil

E-mail para correspondência: nicolepanosso@gmail.com

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A síndrome de Chediak-Higashi (SCH) é uma condição genética autossômica recessiva, que se manifesta devido a uma mutação no gene regulador da proteína do transporte lisossomal (LYST), comprometendo a função dos linfócitos citotóxicos, incluindo as células natural killers (NK)¹. Os aspectos clínicos da doença compreendem diferentes graus de albinismo oculocutâneo, fotofobia, acuidade visual diminuída, nistagmo, estrabismo, infecções recorrentes, deterioração neurológica progressiva e tendência a hemorragias². Aproximadamente 50-85% dos pacientes apresentam evolução para a fase acelerada da doença, podendo ser letal se não tratada³. **Objetivo:** Relatar os principais aspectos relacionados à síndrome de Chediak-Higashi. **Método:** Trata-se de uma revisão descritiva de literatura, em que as buscas foram realizadas nos bancos de dados *Scientific Electronic Library Online (SciELO)* e *Pubmed*, utilizando os descritores “síndrome de Chediak-Higashi”, “alterações hematológicas” e “hemograma”, publicados em português e inglês. Foram selecionados 5 artigos que mais se adequaram ao tema proposto. **Resultados e Discussão:** A proteína LYST, com gene codificante localizado no cromossomo 1, é responsável pela síntese, transporte e fusão das vesículas citoplasmáticas, de modo a impedir que proteínas sejam incorporadas na membrana

lisossomal inadequadamente. Portanto, ao ocorrer a mutação nesse gene, consequentemente há alteração da função, morfologia e localização dos grânulos do citoplasma de leucócitos, células NK e melanócitos. Ao serem visualizadas, essas alterações são reconhecidas como grânulos azurófilos gigantes anormais no citoplasma das células afetadas, configurando-se como a característica patognomônica da SCH³. Anemia, linfadenopatia, icterícia, hepatoesplenomegalia, hiponatremia, hipoproteinemia, edema, alteração de enzimas hepáticas, aumento de LDH, aumento de VLDL e diminuição de HDL são achados que contribuem para o diagnóstico^{2,3,4}. A idade média de diagnóstico é de 5 anos e a maioria dos portadores do gene mutado evolui a óbito na primeira década de vida⁵. Acredita-se que cerca da metade dos casos estão relacionados à consanguinidade dos pais³. A fase acelerada é chamada de Linfohistiocitose Hemofagocítica (HLH), ocorre em 50 a 85% dos casos e é caracterizada por uma inflamação intensa e generalizada. Para ser realizado o diagnóstico de HLH, é necessário que o paciente apresente pelo menos 5 dos 8 critérios que foram estabelecidos no protocolo criado pela *Histiocyte Society* em 2004, sendo eles: febre, esplenomegalia, bacitopenia ou pancitopenia, hipertrigliceridemia e/ou hipofibrinogenemia, hiperferritinemia, elevação do receptor CD25, diminuição ou ausência da atividade de células NK e evidência de hemofagocitose na medula óssea, baço ou linfonodos³. Essa fase pode ocorrer logo após o nascimento ou demorar alguns anos para se desenvolver⁵. Mesmo em casos de suspeita da doença sem o diagnóstico, o tratamento deve ser iniciado imediatamente, pois devido à rápida progressão, os danos podem tornar-se irreversíveis e letais. A ausência da terapia correta e de um transplante de medula óssea acarreta o óbito a todos os pacientes após a manifestação da HLH³.

Conclusão: A SCH é uma síndrome de grave evolução se não houver um diagnóstico preciso. A presença de grânulos gigantes em células do sangue periférico deve levantar a possibilidade da ocorrência dessa doença, portanto, a realização de exames hematológicos é de extrema importância.

Palavras-chave: “hemograma”, “síndrome de Chediak-Higashi”, “alterações hematológicas”.

REFERÊNCIAS

1. Gil-Krzewska A, Wood SM, Murakami Y, Nguyen V, Chiang SCC, Cullinane AR et al. Chediak-Higashi syndrome: Lysosomal trafficking regulator domains regulate exocytosis of lytic granules but not cytokine secretion by natural killer cells. J Allergy Clin Immunol [Internet]. 2016 Apr [cited 2025 Abr 13];137(4):1165-1177. Disponível em: <https://www.jacionline.org/action/showPdf?pii=S0091-6749%2815%2901264-6>
2. Wu XL, Zhao XQ, Zhang BX, Xuan F, Guo HM, Ma FT. A novel frameshift mutation of Chediak-Higashi syndrome and treatment in the accelerated phase. Braz J Med Biol Res [Internet]. 2017 [cited 2025 Abr 13];50(4):e5727. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1414-431X20165727>
3. Mendes A, Cartaxo CGB. Síndrome de Chediak-Higashi em fase acelerada: um relato de caso. Arq Asma Alerg Imunol [Internet]. 2018 [cited 2025 Abr 13];2(2):275-278. Disponível em: http://aaai-asbai.org.br/detalhe_artigo.asp?id=878
4. Maaloul I, Talmoudi J, Chabchoub I, Ayadi L, Kamoun T.H, Boudawara T et al. Chediak-Higashi syndrome presenting in accelerated phase: A case report and literature review. Hematol Oncol Stem Cell Ther [Internet]. 2016 [cited 2025 Abr 13];9(2):71-75. Disponível em: https://journals.lww.com/hosct/abstract/2016/09020/chediak_higashi_syndrome_presenting_in_accelerated.5.aspx
5. Roy A, Kar R, Basu D, Srivani S, Badhe BA. Clinico-hematological profile of Chediak-Higashi syndrome Experience from a tertiary care center in south India. Indian J Pathol Microbiol. [Internet]. 2011 [cited 2025 Abr 13];54(3):547-551. Disponível em: https://journals.lww.com/ijpm/fulltext/2011/54030/clinico_hematological_profile_of_chediak_higashi.19.aspx