

Síndrome de Chediak-Higashi, imunodeficiência autossômica

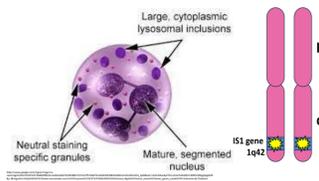
Raquel Leonardo¹; Marta Figueiredo¹; Áurea Simões¹; Rafaela Dias¹ e Catarina Bernardes²
Egas Moniz School of Health & Science
Escola Superior de Saúde Egas Moniz - Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.
Monte de Caparica – Portugal
1)Aluno 2º ano 2)Docente

O que ?

A síndrome de Chédiak-Higashi, também conhecida como síndrome de Begnez-Cesar, é uma doença autossômica recessiva rara que causa imunodeficiência, caracterizada pela presença de grânulos anormalmente grandes no citoplasma de diversas células, nomeadamente em leucócitos, afetando vários sistemas.

Etiologia

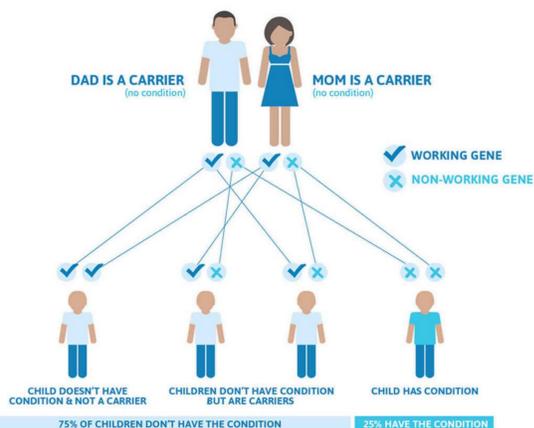
A síndrome de Chédiak-Higashi é causada por mutações no gene LYST ou CHS1, localizado no braço longo do cromossoma 1 [1q42-43], o qual regula o tráfego lisossomal. Atualmente, são conhecidas cerca de 40 mutações diferentes, incluindo mutações nonsense, missense, deleções e inserções, embora apenas oito sejam consideradas patológicas, já que conduzem à síntese da proteína CHS1 truncada.



Essas mutações incluem mutações estruturais nos codões 40, 489, 633, 1026 e 3197 e mutações nonsense nos codões 50, 1029 e 566.

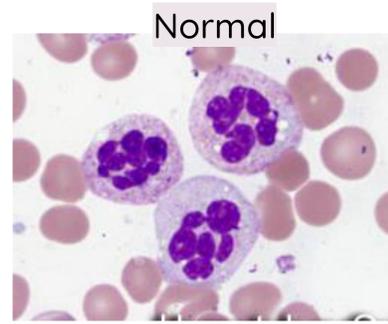
Hereditariedade

Autosomal Recessive Inheritance Pattern



Diagnóstico

O diagnóstico de CHS deve ser considerado em qualquer criança com pigmentação diminuída e suscetibilidade anormal à infecção. Pode ser realizado pela observação microscópica de um esfregaço de sangue periférico ou de medula óssea, e a confirmação molecular pode ser obtida pela pesquisa de variantes bialélicas no gene LYST. Atualmente pode recorrer-se ao diagnóstico pré-natal, através do estudo de sangue fetal ou de células do líquido amniótico.

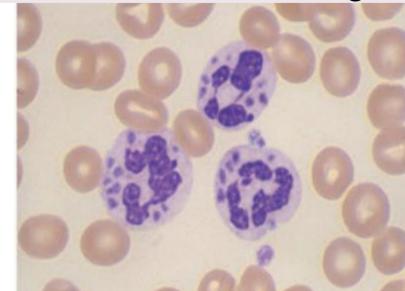


retirado de: <https://www.tiraajaleco.com.br/2017/02/os-neutrofilos.html>

Fases da doença

- Fase Inicial -> Não apresenta sintomas
- Fase acelerada -> Os glóbulos brancos dividem-se incontrolavelmente e invadem muitos órgãos do corpo. Esta fase está associada a febre, episódios de sangramento anormal, infecções avassaladoras e falência dos órgãos.

Síndrome Chediak-Higashi



retirado de: <https://www.tau.ac.il/medicine/tau-only/webpath/hemehtml/heme224.htm>

Prognóstico



- A progressão da doença pode ser variável, mas conduz à morte do doente, geralmente devida a infecções recorrentes ou ao desenvolvimento de uma fase acelerada com linfoproliferação nos principais órgãos.
- Cerca de 80% das mortes ocorrem na primeira década de vida.
- Os doentes que sobrevivem até a idade adulta desenvolvem sintomas neurológicos progressivos.

Incidência

- Doença genética rara com menos de 500 casos registados mundialmente
- Todas as faixas etárias podem ser afetadas. No entanto, o início da doença ocorre tipicamente antes dos cinco anos de idade.

Tratamento

Não existe um tratamento específico para esta doença, mas para controlar os sintomas pode recorrer-se a:

- Transplante de medula óssea;
- Quimioterapia;
- Antibióticos e corticóides



- ### Sinais e sintomas
- Albinismo oculocutâneo
 - Nistagmo
 - Sangramento prolongado e hematomas fáceis
 - Infeções virais, bacterianas e fúngicas frequentes
 - Fotossensibilidade
 - Dormência dos membros
 - Baixa imunidade



Facto curioso: A SCH tem sido descrita na maioria das populações humanas e é geralmente muito rara, exceto por um conjunto de casos no Estado de Táchira, nos Andes venezuelanos, que estão indubitavelmente associados à consanguinidade neste grupo.

