

Síndrome de Waardenburg e Síndrome Hemofagocítica – Associação ou Acaso?

Luiza Viza Fonseca ¹; Diogo Haruo Kogiso ¹; Lila Morena Bueno da Silva ¹

¹ Departamento de Clínica Médica do Hospital Municipal Dr. Moyses Deutsch (M'Boi Mirim)

INTRODUÇÃO

A síndrome de Waardenburg (SW) é uma doença hereditária rara associada a alterações auditivas e pigmentares, com características marcantes como o albinismo ocular (AOC). É sabido que lesões nos genes Pax3 e Pax6 se relacionam à SW e que a deficiência de proteínas Pax (especialmente a PAX-5) se relaciona a alterações imunológicas (como a imunodeficiência comum variável e neoplasia humana de células); assim como a síndrome hemofagocítica (SHF). Relatamos um caso de síndrome SHF em uma paciente com SW, duas raras afecções, que resultaram em um grave desfecho em nossa paciente.

OBJETIVO

Este relato de caso visa descrever uma possível associação entre SHF e a SW.

DESCRIÇÃO DO CASO

Mulher, 18 anos, antecedente de SW tipo 1, admitida devido febre e emagrecimento involuntário há 2 meses.

Achados clínicos relevantes

Esplenomegalia

Derrame pleural bilateral

Derrame pericárdico leve

Exames complementares

Hemoglobina 6.5 g/dL

PCR 96

FAN nuclear homogêneo 1/2560

Plaqueta 26 000/mm³

Ferritina 11676

Anti-DNA-ds 800

Leucócitos 1200/mm³

Fibrinogênio 232

C3 28

triglicerídeos 394

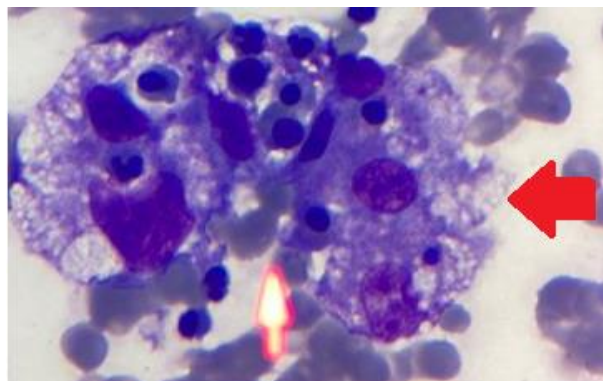
Mielograma:
hemofagocitose

C4 10

Diagnósticos diferenciais excluídos: SARS-CoV2, hepatite B, C, HIV, citomegalovírus e parvovírus.

Realizado diagnóstico de SHF secundária à Lupus Eritematoso Sistêmico (LES).

Realizada pulsoterapia com metilprednisolona e imunoglobulina, porém paciente evoluiu com disfunção de múltiplos órgãos e óbito.



Figuras de hemofagocitose no aspirado de medula óssea (seta vermelha).

Fácies sindrômicas com íris azuis isocrômicas (albinismo ocular), orelhas de baixa implantação, lesões de pele hipocrômicas, hipopigmentação seguimantar capilar e perda auditiva neurossensorial

Divulgação da foto não autorizada por familiares.

DISCUSSÃO

Apesar de outras causas de AOC (como a síndrome de Griscelli) se relacionarem a alterações imunológicas e SHF, não encontramos na literatura outros relatos que corroborem com a associação entre síndrome de Waardenburg e síndrome hemofagocítica ou doenças autoimunes como LES. É sabido que a SHF pode ocorrer na abertura do quadro de LES, e o diagnóstico de ambas as condições pode ser desafiador.