



Chefia: Antonio Macedo D'acri

Cabelos prateados: um caso clássico de Chediak-Higashi

Brenda Gouveia Ramos
Mariana Vessoni Iwaki
Diego Ernandes Guimarães
Luciana Ferreira de Araújo
Diego Rocha
Elisa de Oliveira Barcaui

Caso clínico:



Identificação: homem, 17 anos;



HDA: paciente internado para investigação de **neutropenia febril** com **foco infeccioso pulmonar** e **esplenomegalia** à esclarecer;



Solicitado parecer da dermatologia devido à pele com **“aspecto de mosaico”** e **surgimento agudo de nódulos cutâneos indolores** difusos.



HPP: Acompanhamento de “**síndrome genética**” desde os 3 meses de idade em outro serviço com perda de seguimento;

Múltiplas internações por **quadros infecciosos** na infância;

Crises convulsivas (última crise em 2016) e **nistagmo horizontal**;

Transtorno de **depressão** e **ansiedade**;



Medicações de uso contínuo: risperidona e carbamazepina;



História escolar: dificuldade de aprendizagem com perdas de anos letivos;

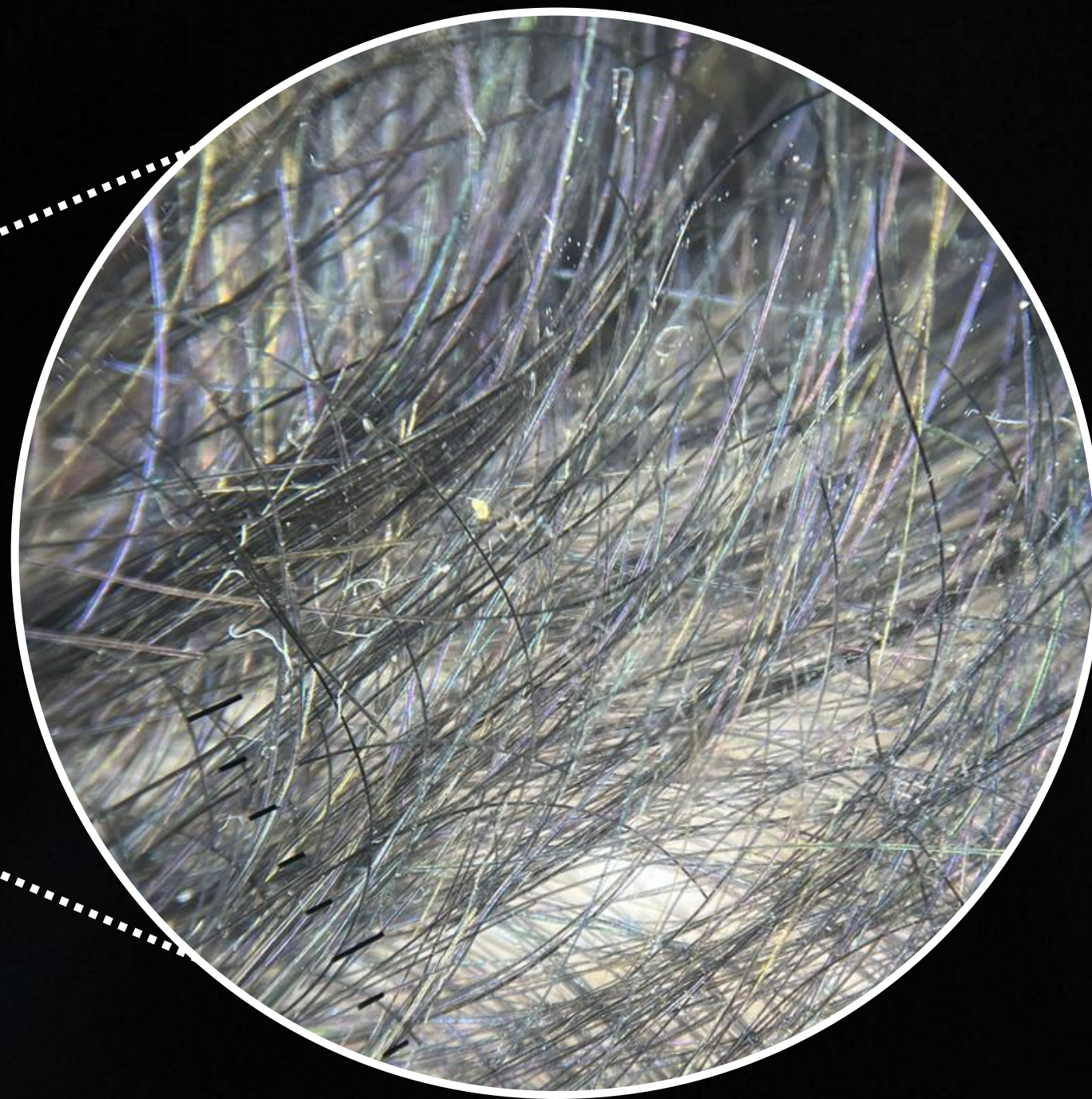


História familiar: pais não consanguíneos, 2 irmãos hígidos.

Exame dermatológico:

Cabelos, sobrancelhas e cílios
com fios cinza-prateados





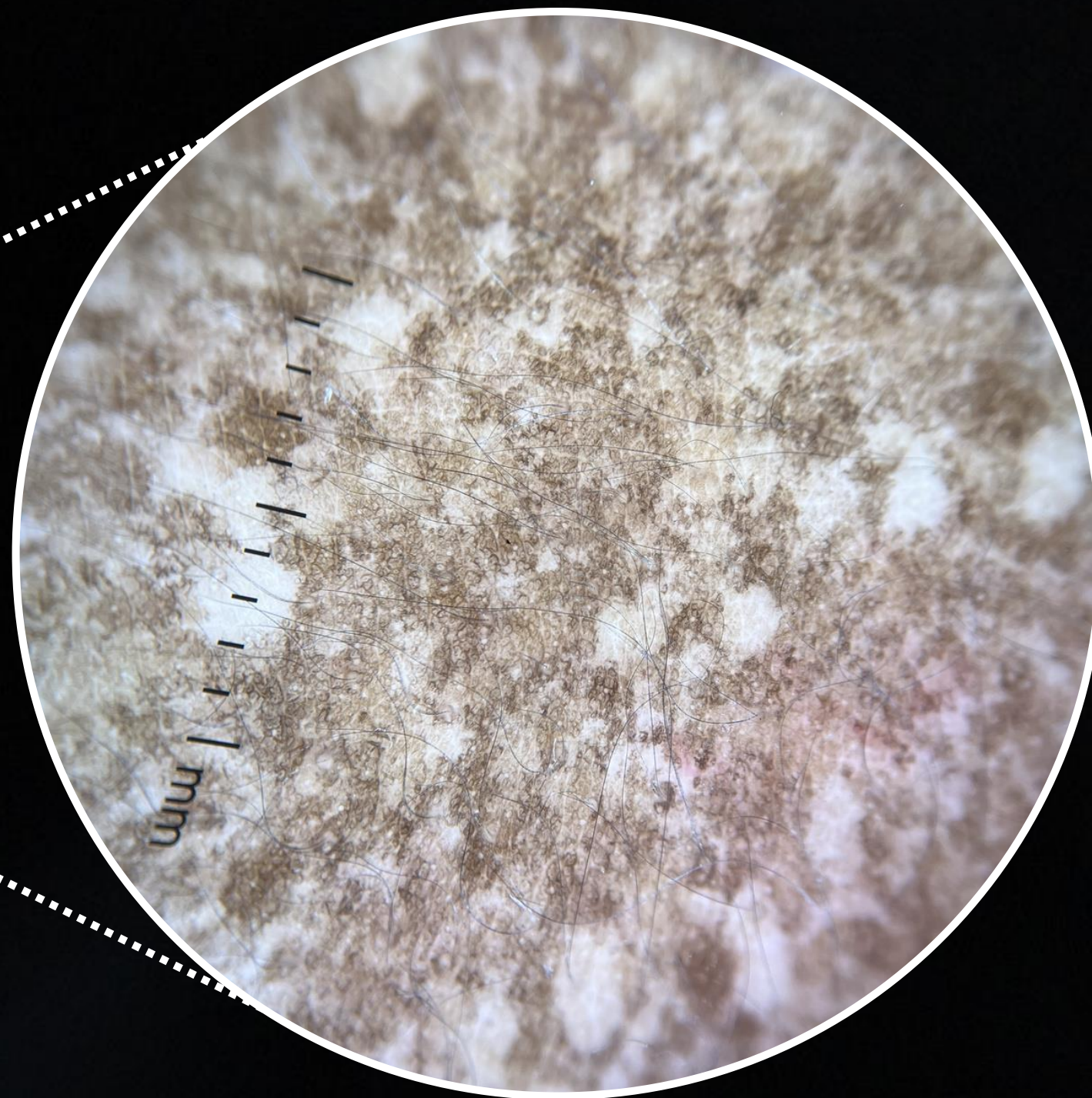


Hipercromia acentuada na face

Áreas discrômicas salpicadas









Nódulos indolores

Face



Dorso

Exames complementares:

Setembro/2025:

Laboratório

Hb = 9,4

Leuco = 1100
(154 neutrófilos)

Plq = 71.000

RNI = 1,53

TC de tórax:

**Linfonodos
proeminentes** no
mediastino.

TC de abdome:

Esplenomegalia
significativa,
**linfonodos
proeminentes** no
retroperitônio.

Pancitopenia

+

Linfonodomegalia

+

Esplenomegalia

Conduta:



Avaliação com especialidades:



Hematologia

Oftalmologia

Genética



USG dos nódulos cutâneos;



Biópsia excisional por fuso dos nódulos;



Biópsia da medula óssea.

RESUMO



Linfonodomegalia

**Crises
convulsivas**

**Cabelos
prateados**

**Pancitopenia
e infecções
recorrentes**

**Depressão e
ansiedade**

**Hipercromia
e hipocromia
gutata**

Esplenomegalia

**Nistagmo
horizontal**

**Dificuldade de
aprendizagem**

**Doença
hematológica**

**Crises
convulsivas**

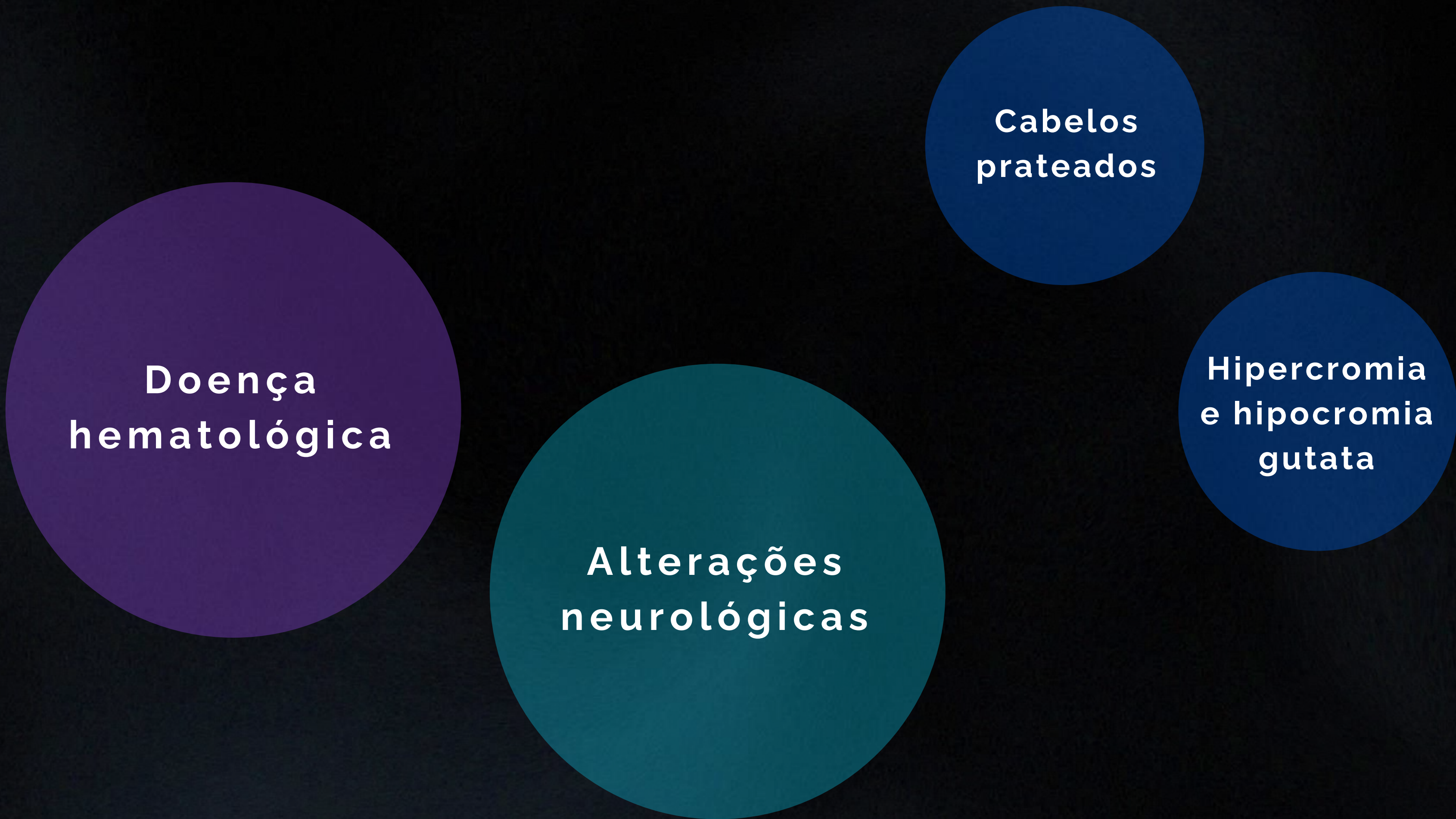
**Cabelos
prateados**

**Hiperchromia
e hipochromia
gutata**

**Depressão e
ansiedade**

**Dificuldade de
aprendizagem**

**Nistagmo
horizontal**



**Doença
hematológica**

**Alterações
neurológicas**

**Cabelos
prateados**

**Hiperchromia
e hipochromia
gutata**



**Doença
hematológica**

**Alterações
neurológicas**

**Distúrbio
pigmentar**



**Doença
hematológica**

**Distúrbio
pigmentar**

**Alterações
neurológicas**

Síndrome dos cabelos prateados

Chediak-Higashi

Síndrome de Griscelli

Síndrome de Elejalde

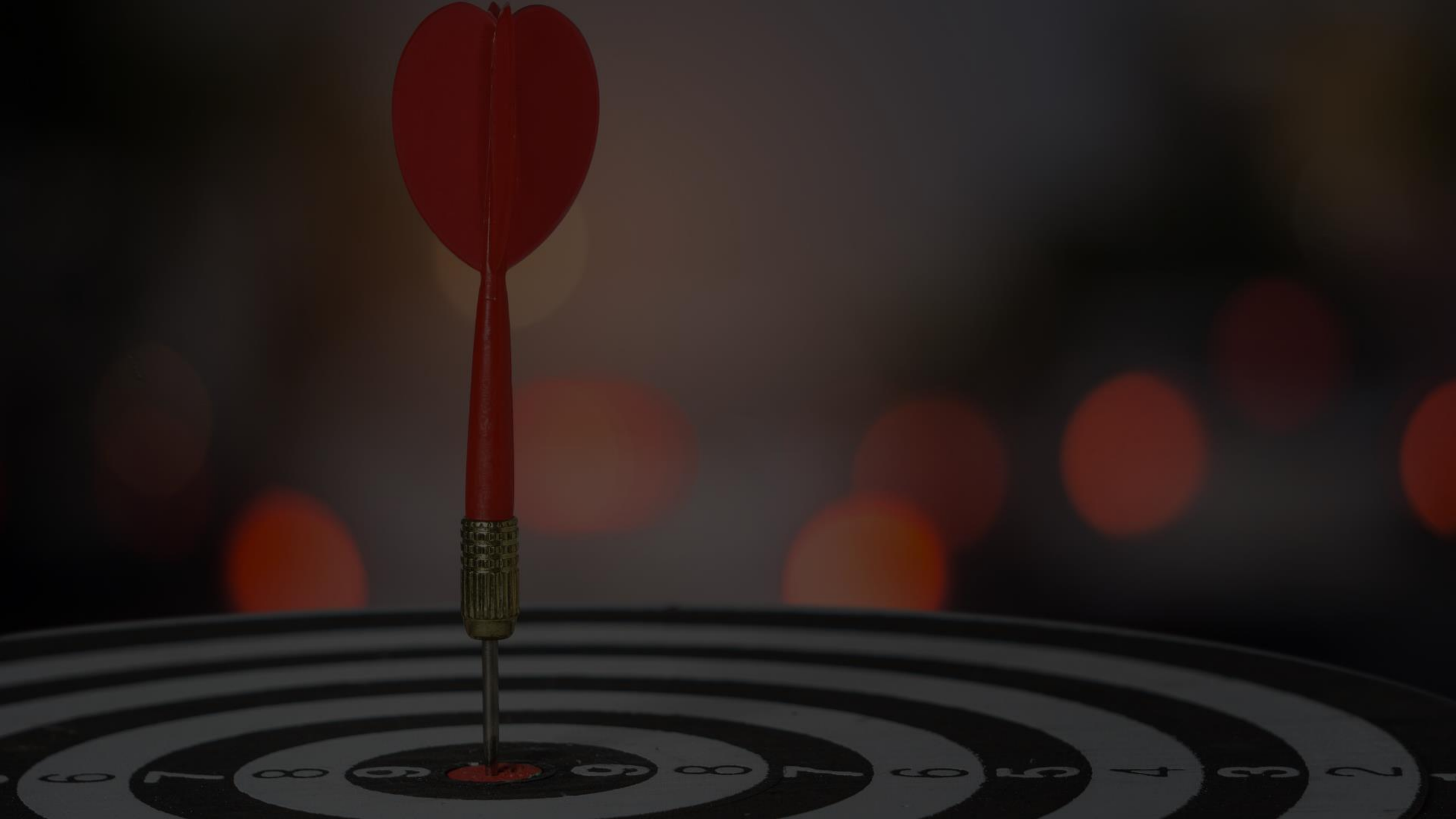


Chediak-Higashi

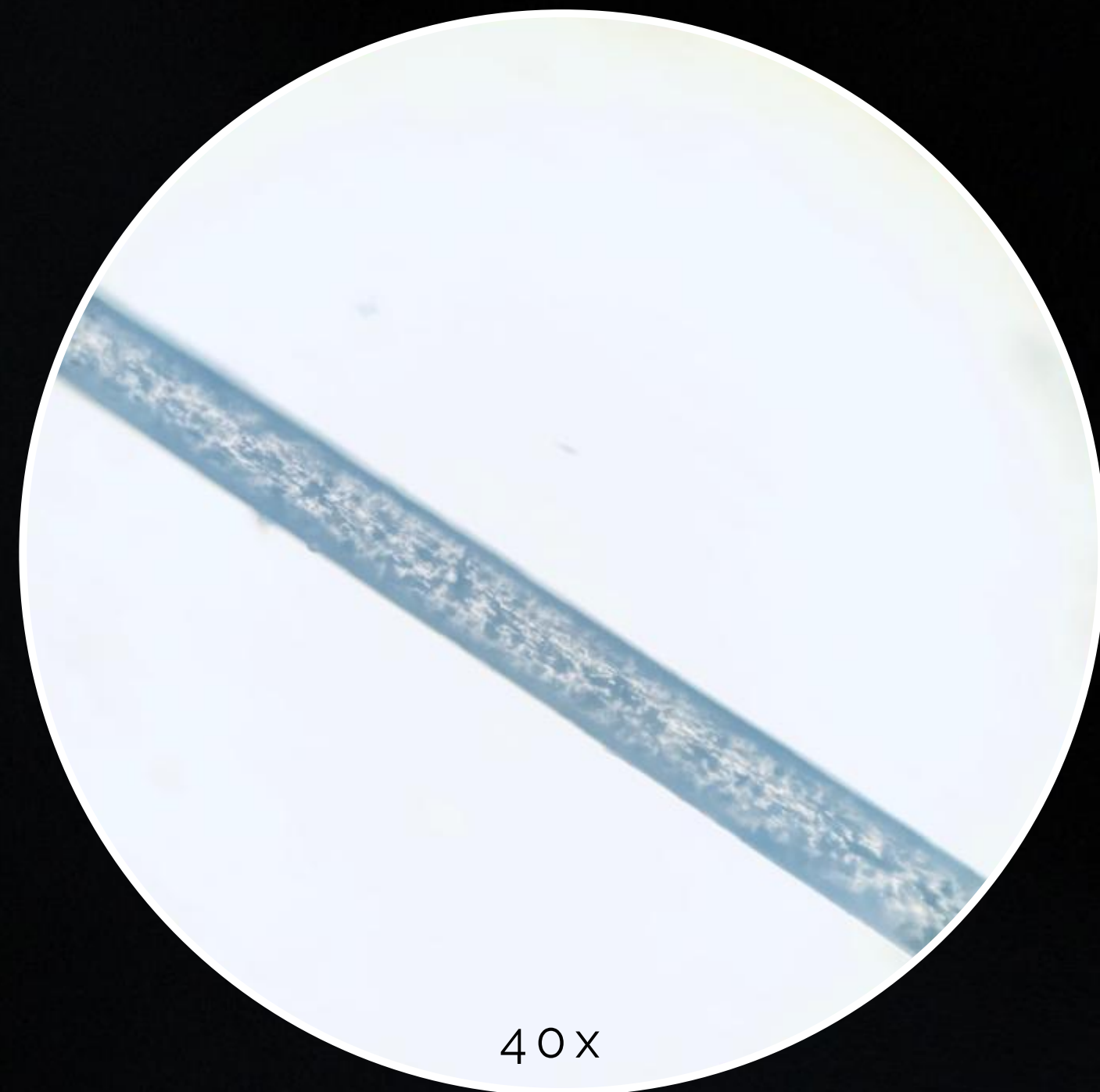
Síndrome de Griscelli

Síndrome de Elejalde

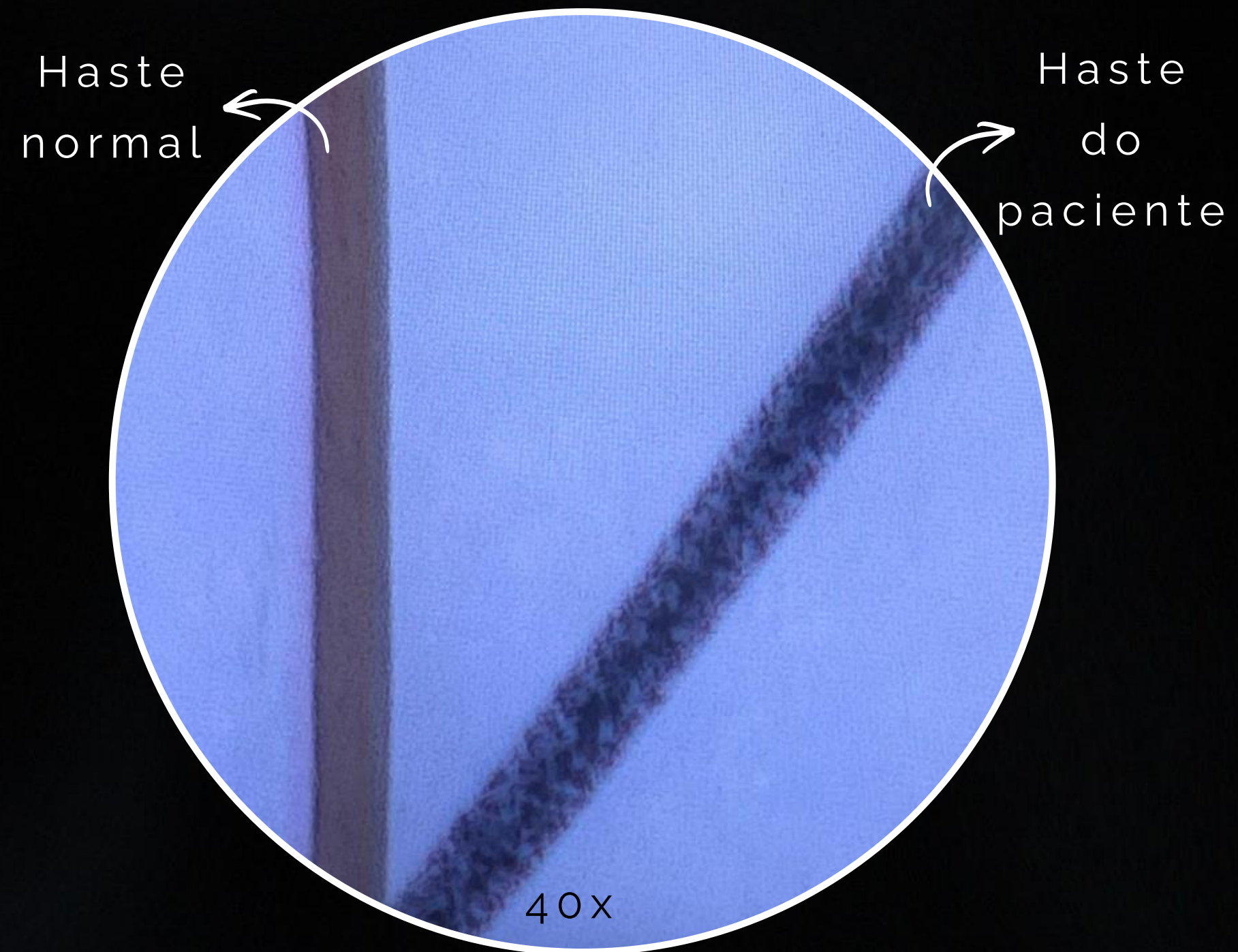




Microscopia óptica

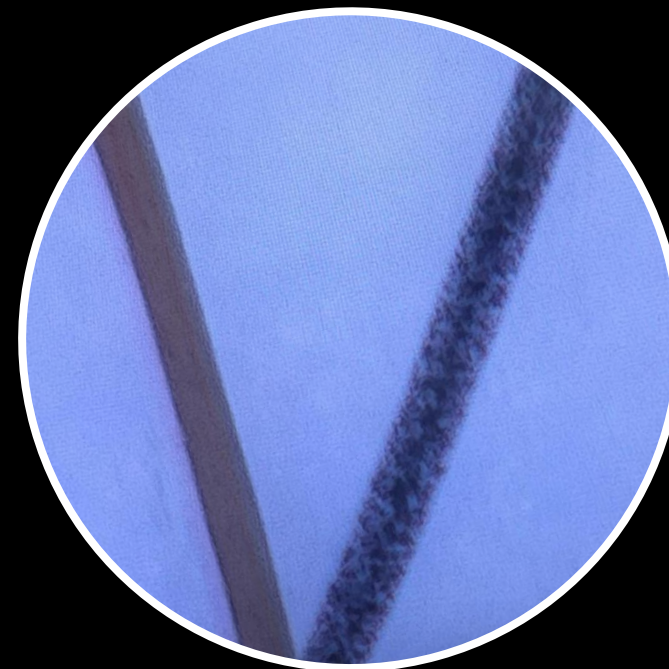


Dermatoscopia digital

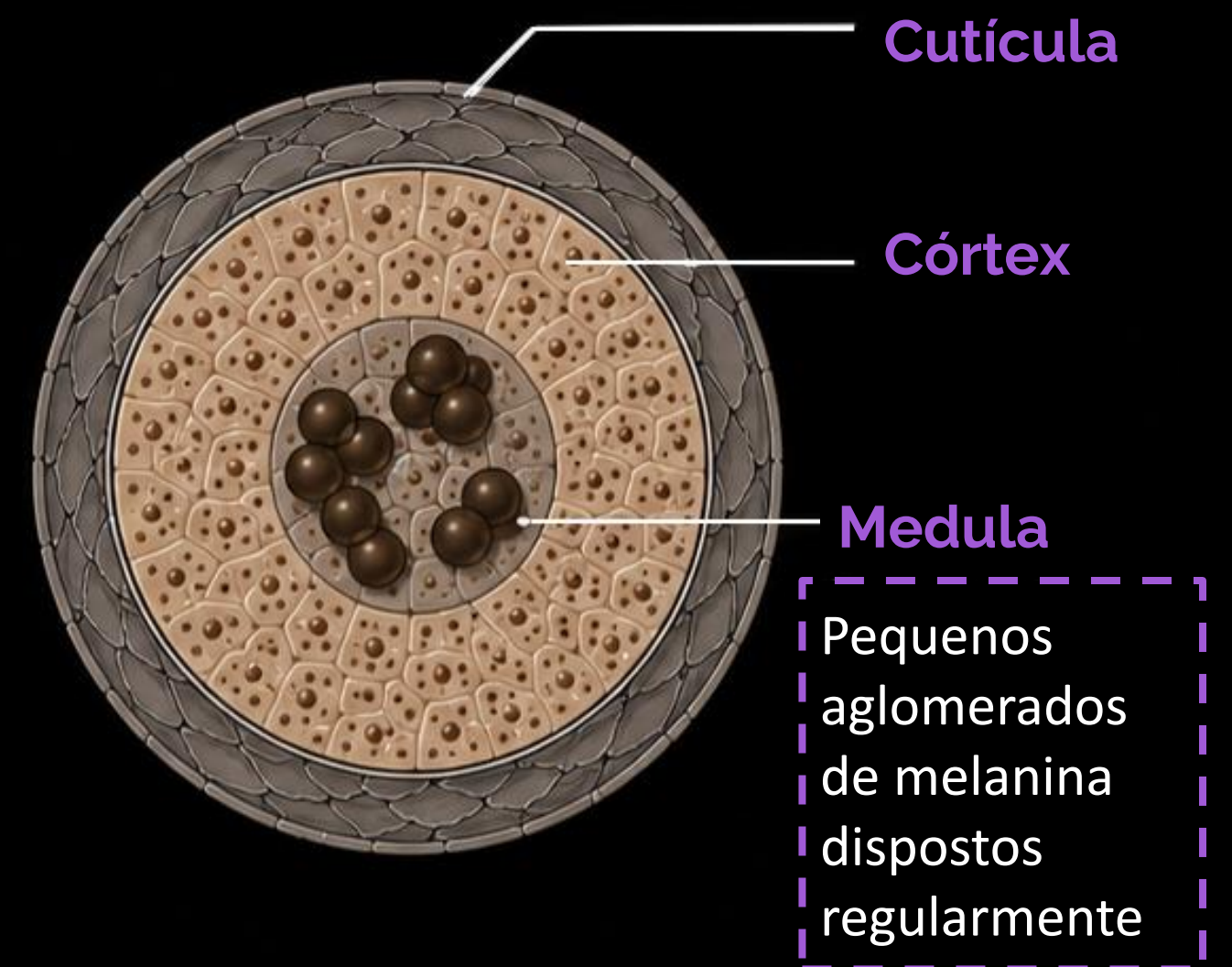
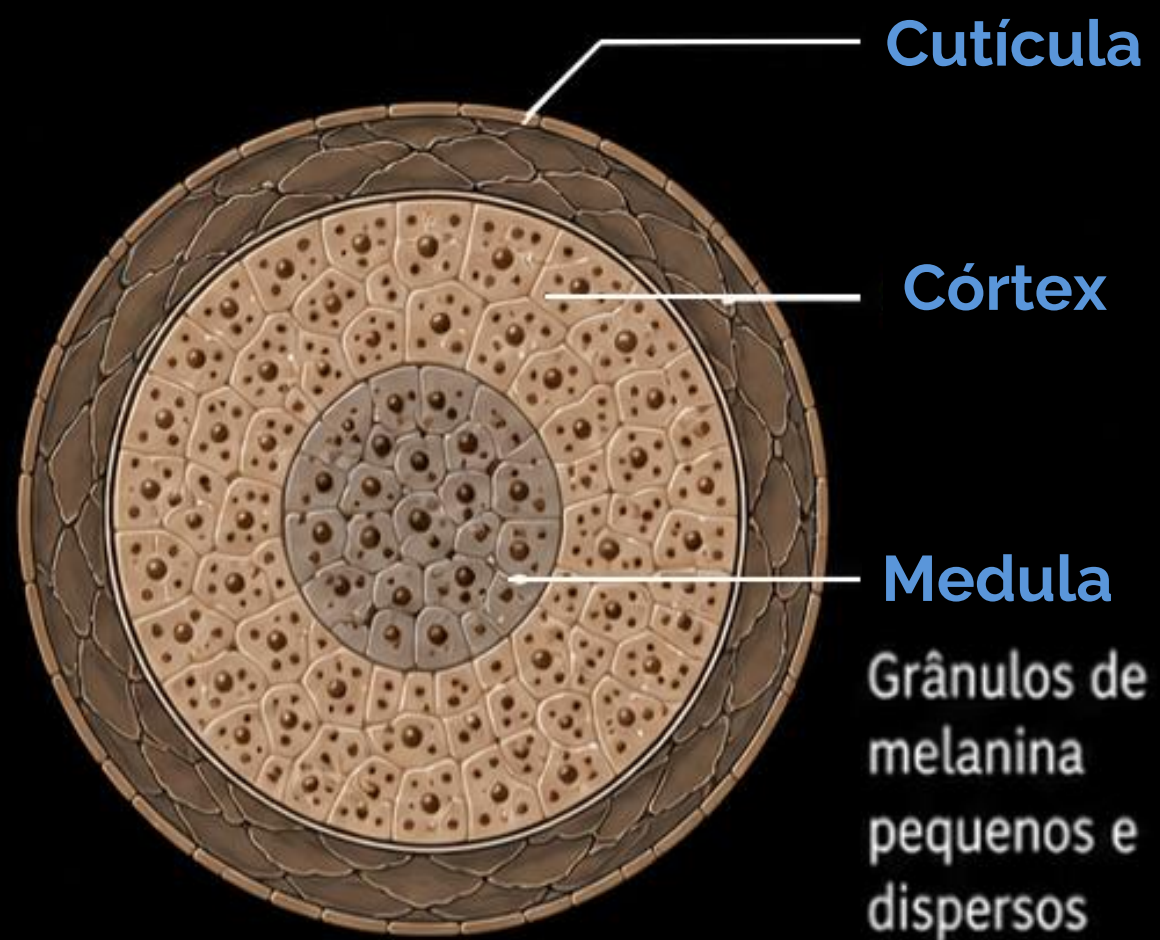


Aglomerados regulares de melanina na haste capilar

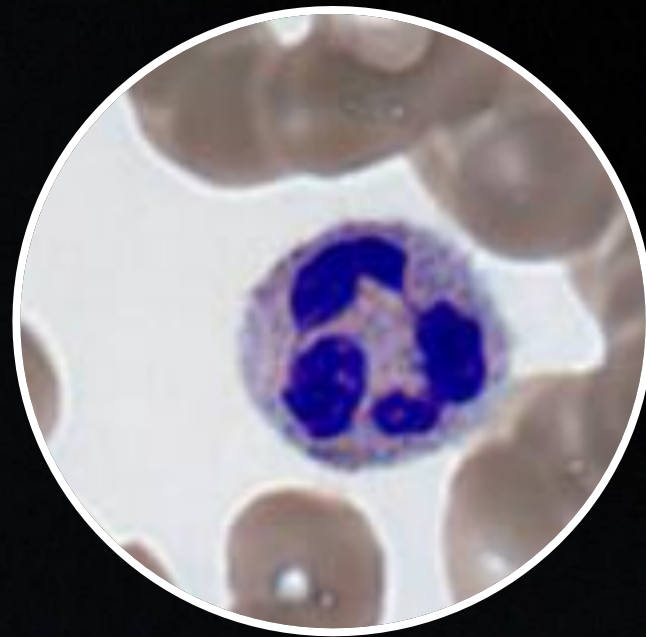
Haste capilar normal



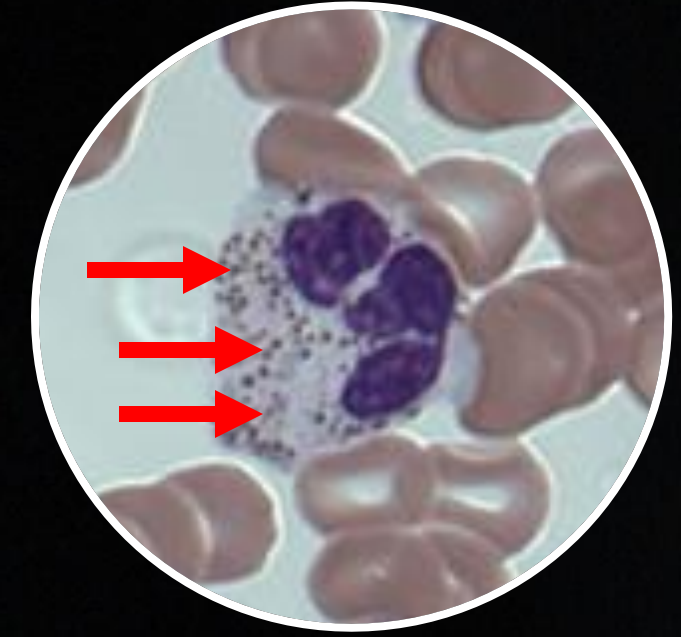
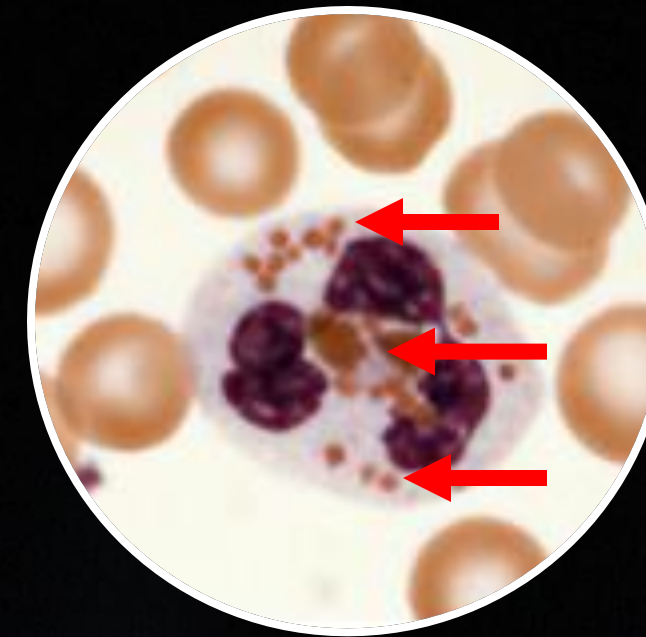
Haste capilar alterada



Esfregaço de sangue periférico (12/09/25): Macrófagos e neutrófilos com **granulações gigantes grosseiras** no citoplasma.



Neutrófilos com granulações
citoplasmáticas normais*

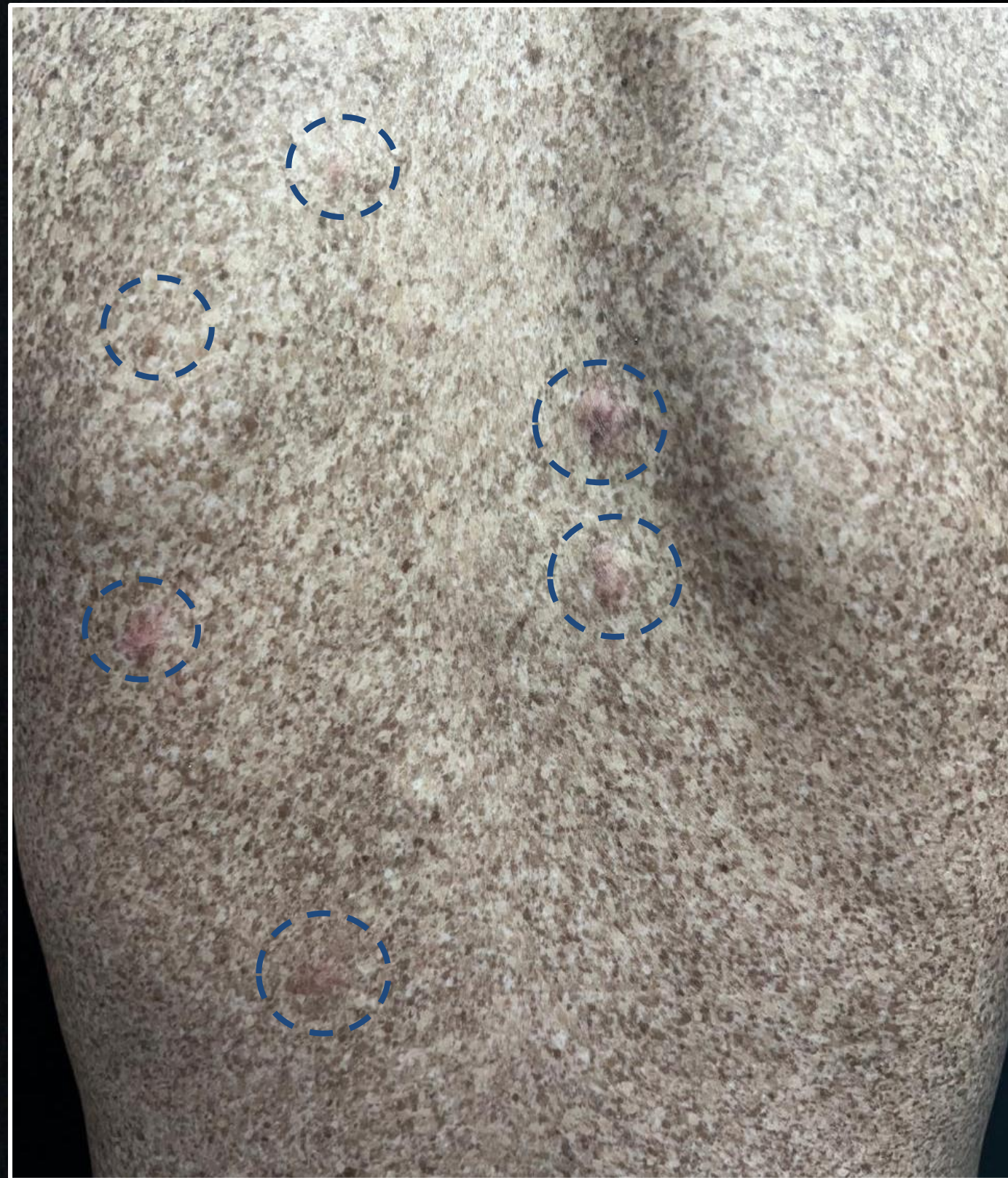


Neutrófilos com granulações
citoplasmáticas gigantes*

* Toro C, Morimoto M, Malicdan MCV, et al. Chediak-Higashi syndrome. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.

Síndrome de Chediak-Higashi

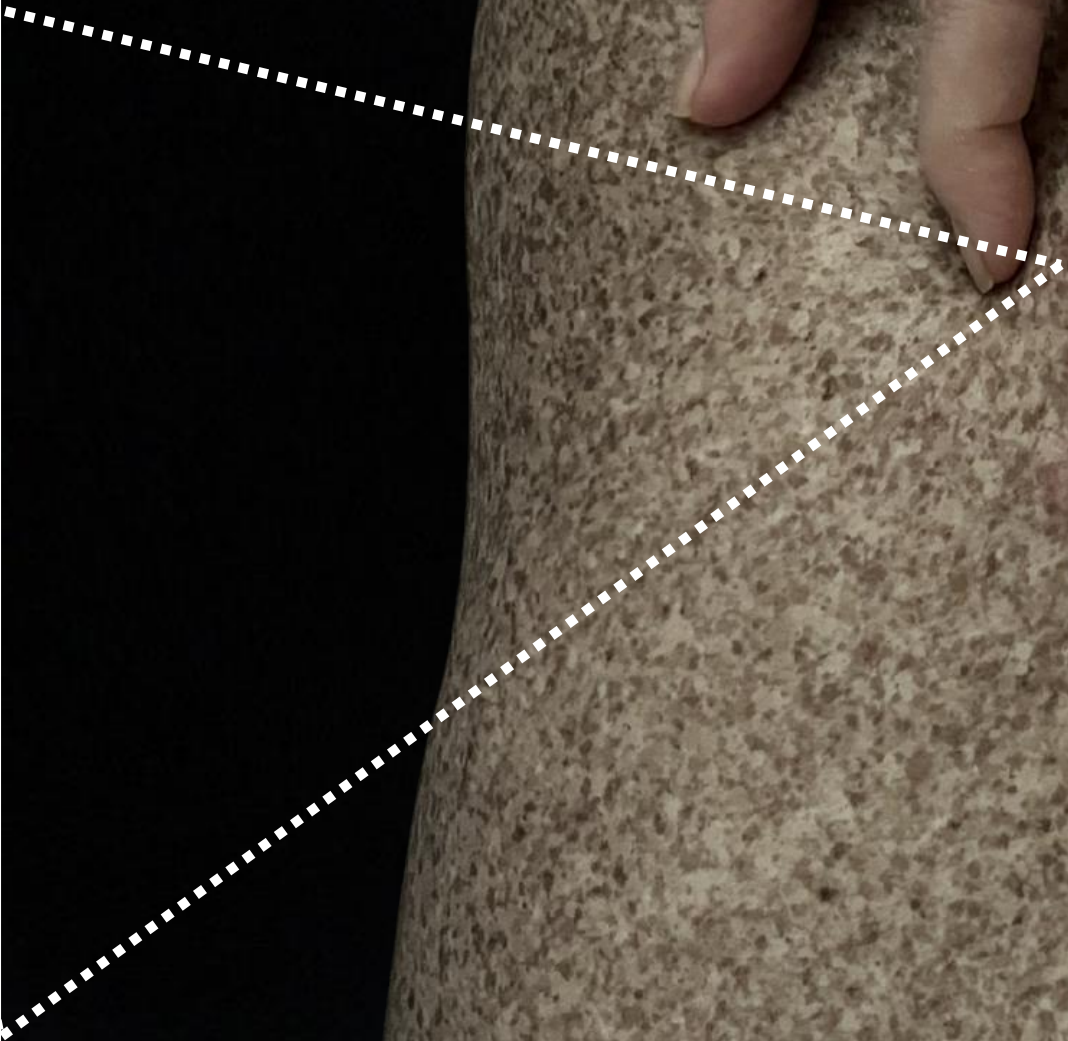
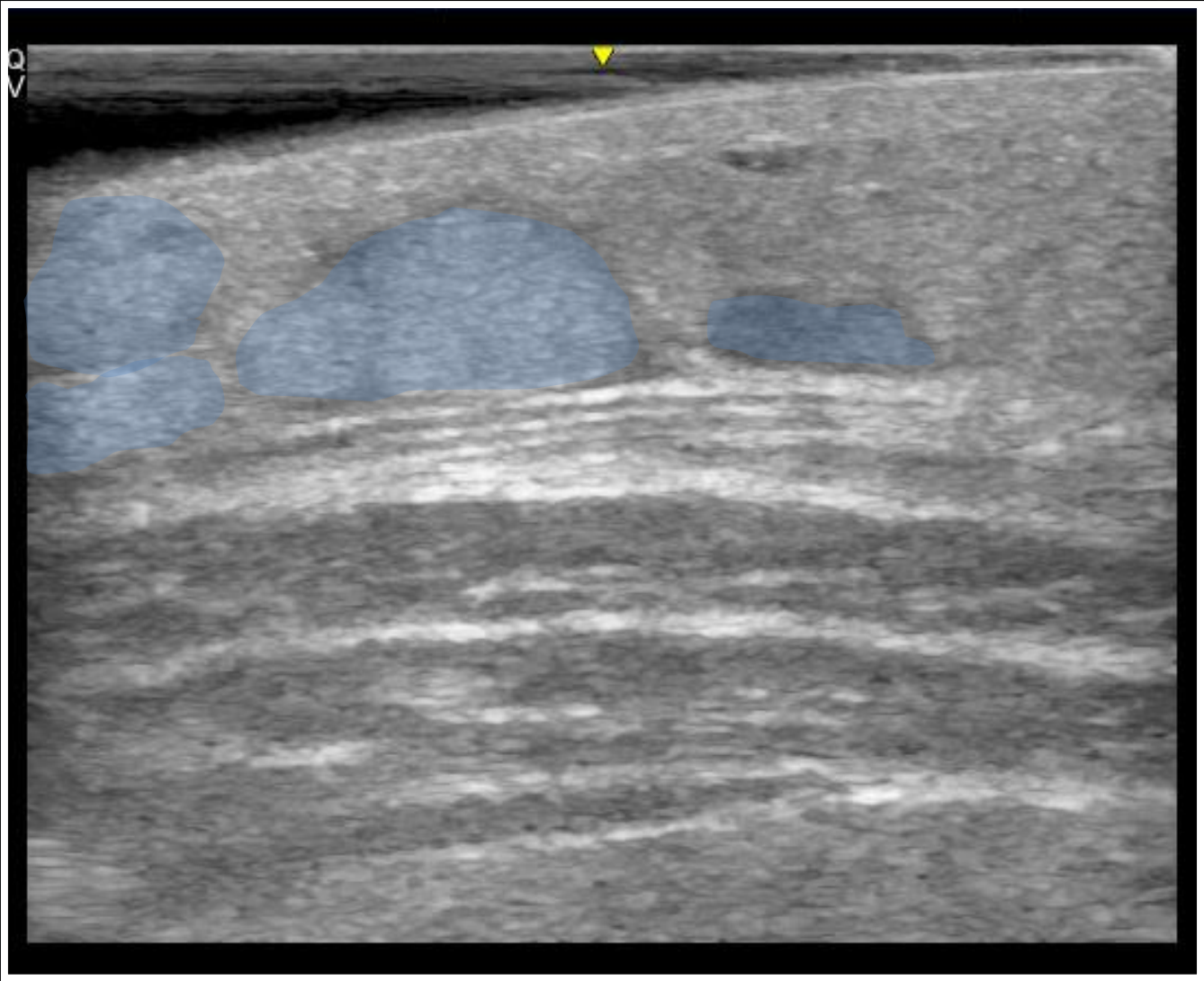
Qual a explicação dos nódulos cutâneos?



Micose profunda
ou infecção
bacteriana?

Paniculite por
doença
inflamatória?

USG do nódulo

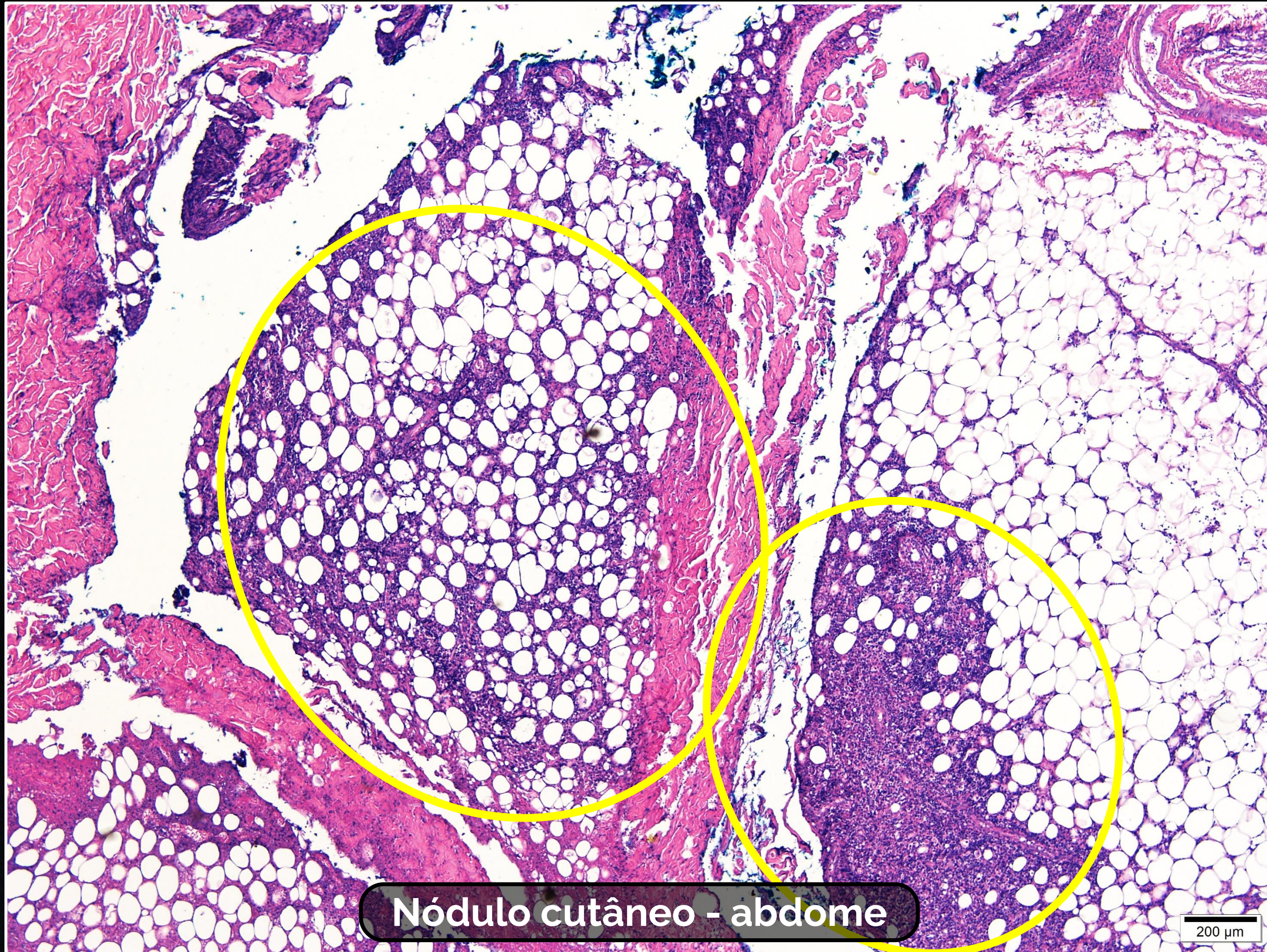


No subcutâneo: imagens arredondadas, hiperecoicas, envoltas por imagem hipoecogênica, sugestivo de edema.



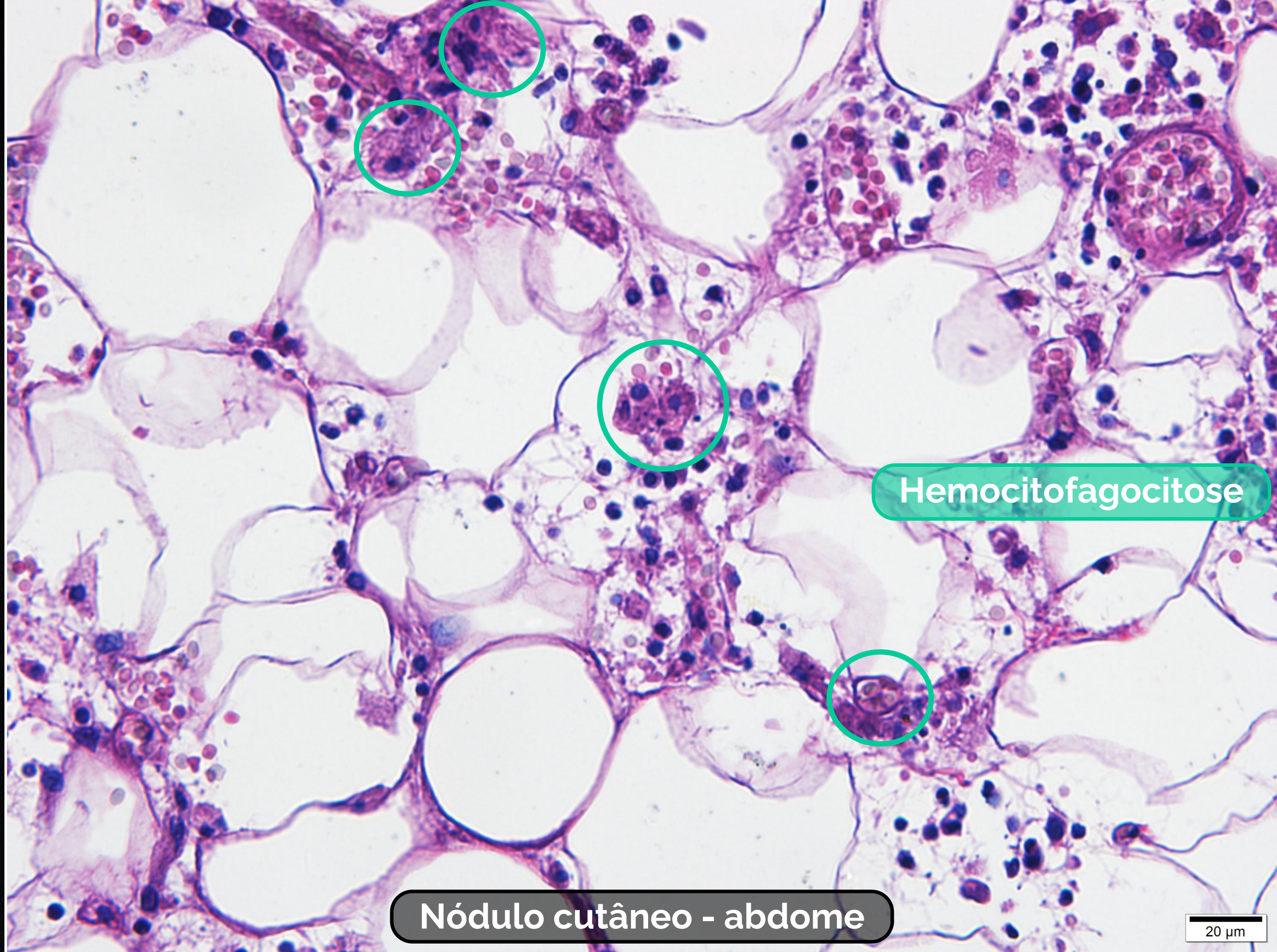
Dorso

Histopatológico:



Nódulo cutâneo - abdome

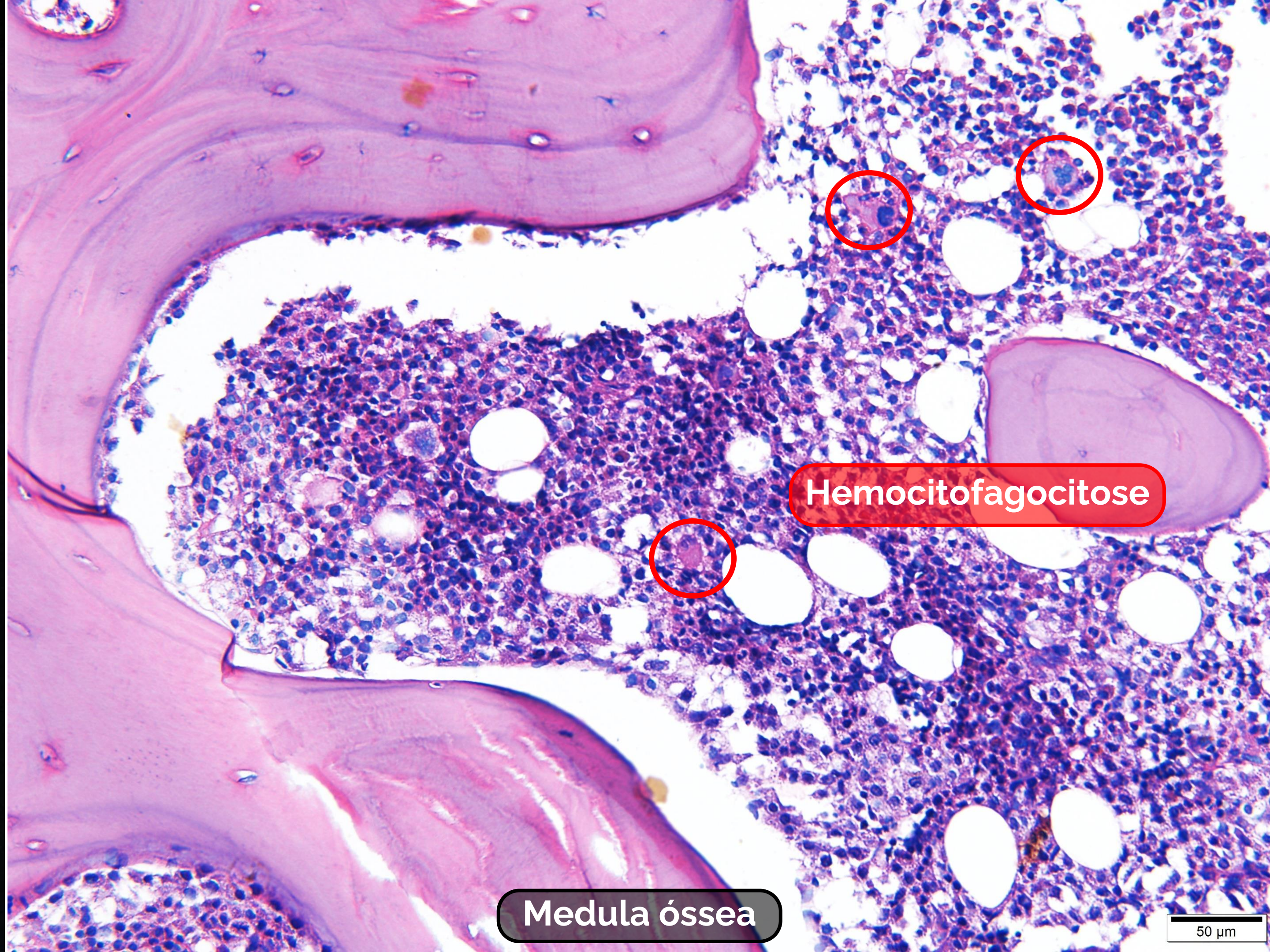
200 μm



Hemocitofagocitose

Nódulo cutâneo - abdome

20 µm

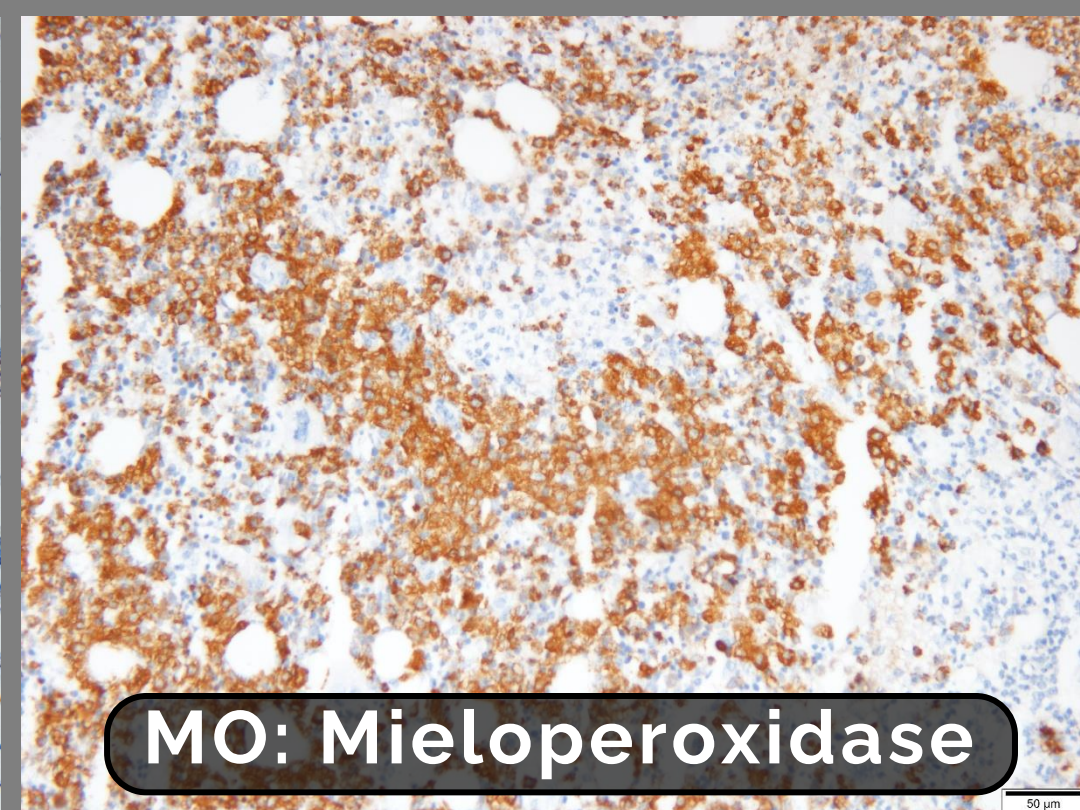
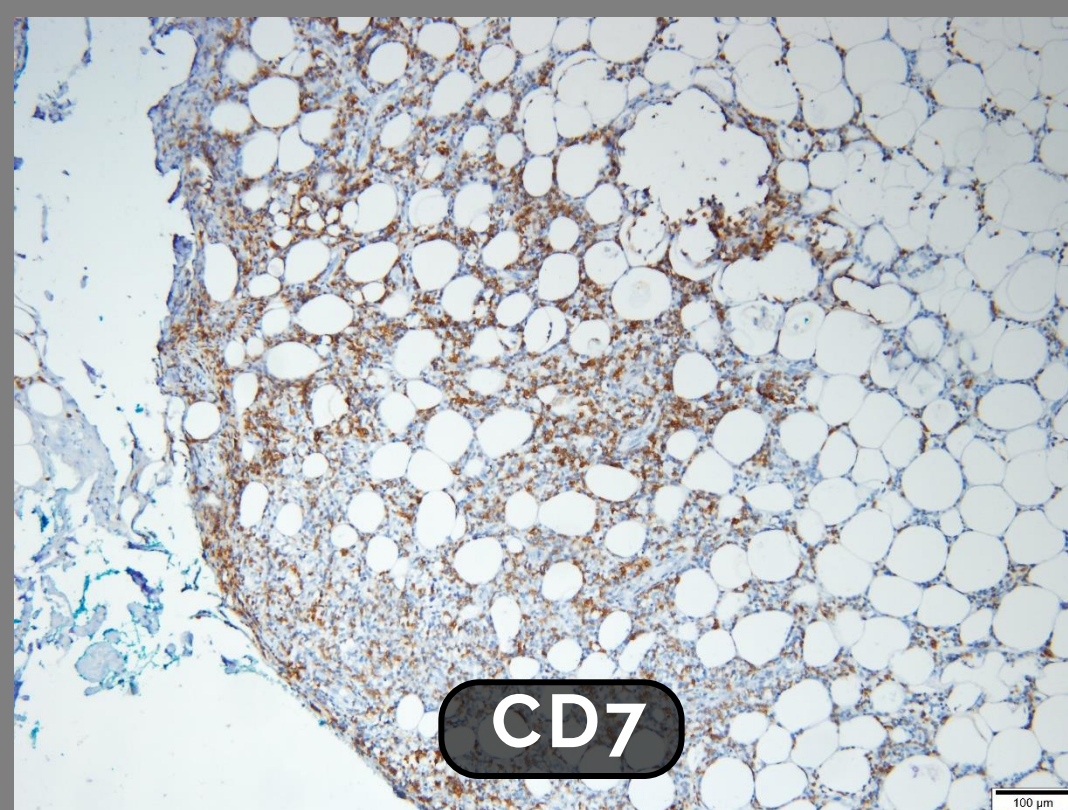
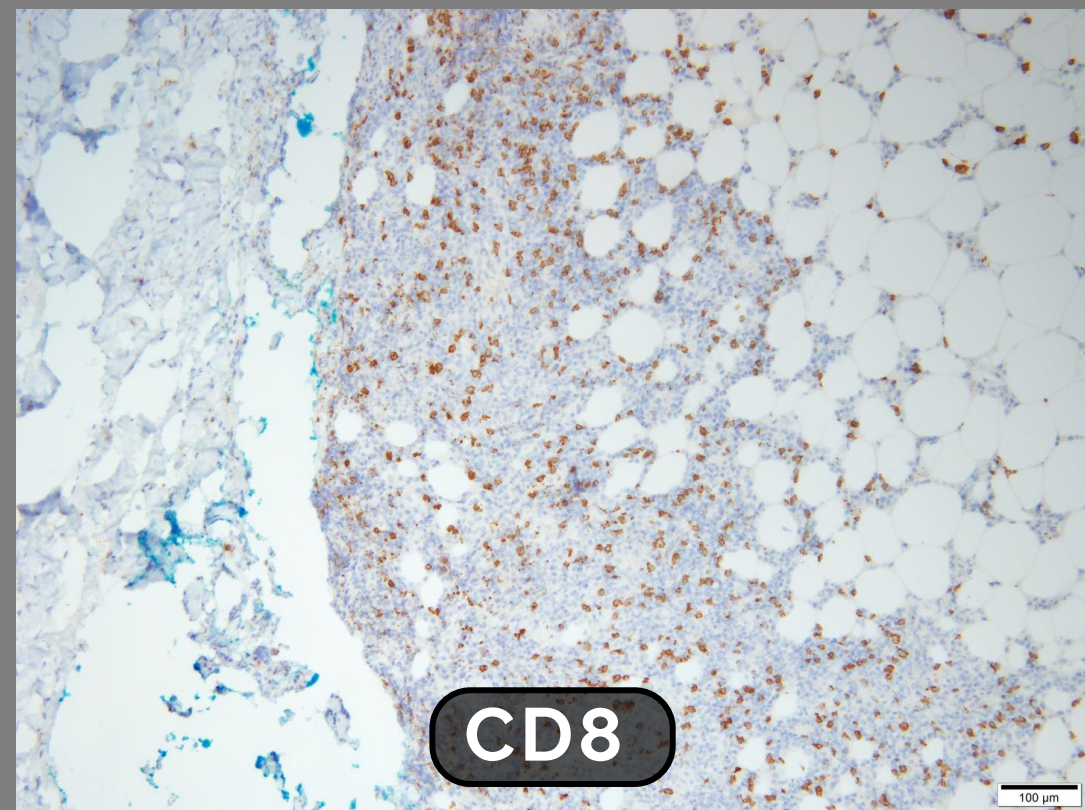
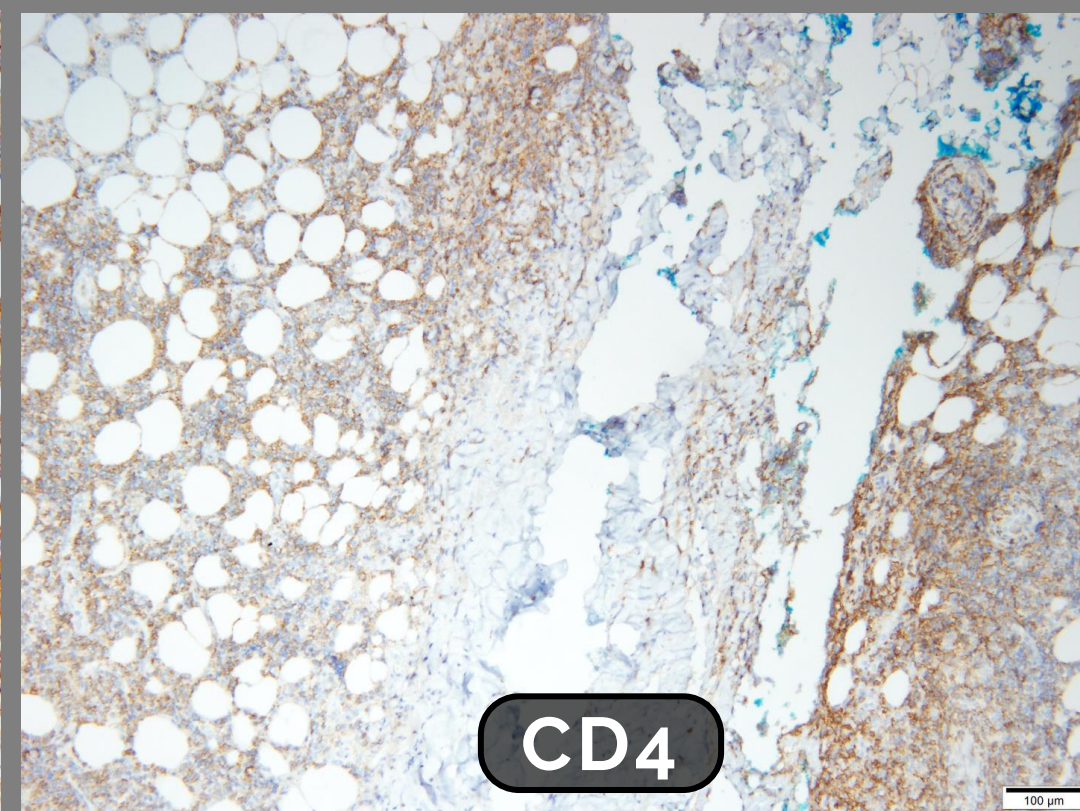
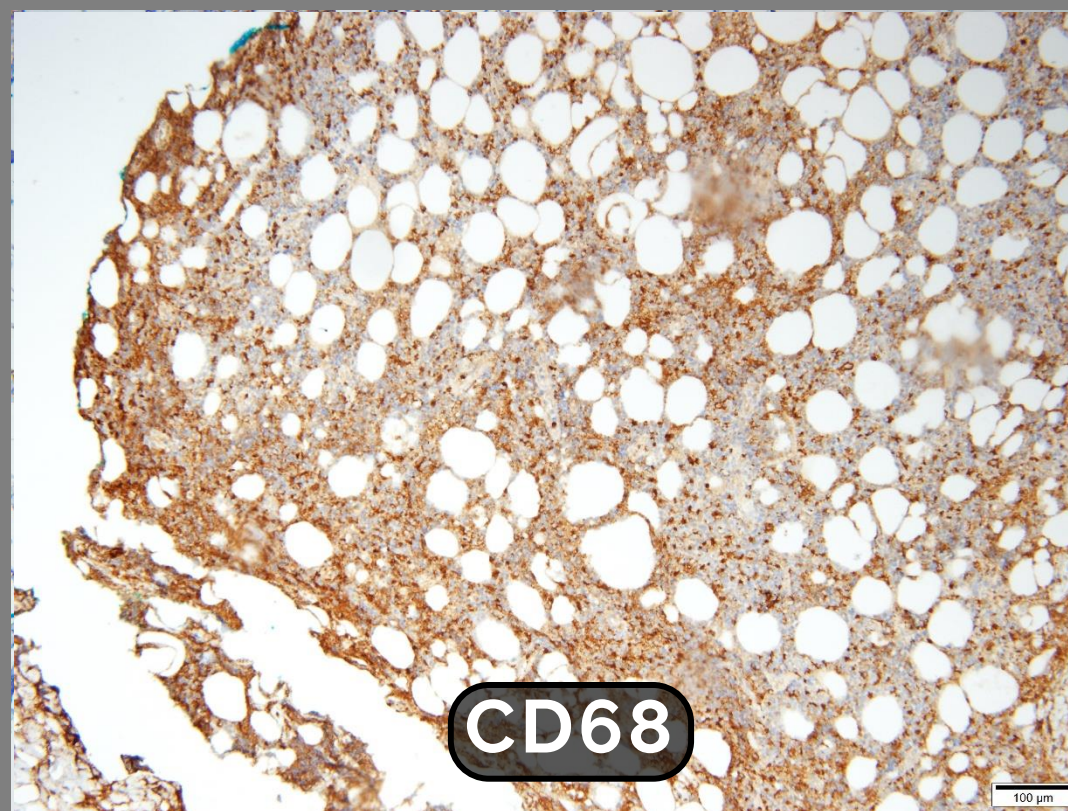
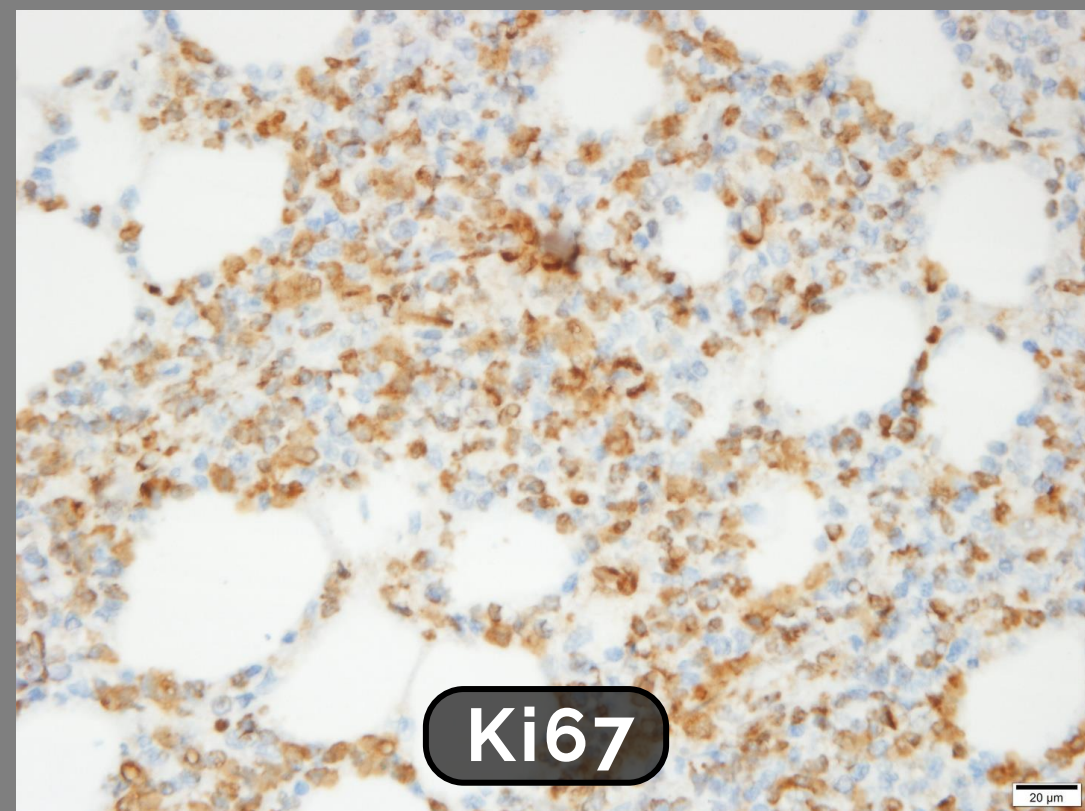


Hemocitofagocitose

Medula óssea

50 µm

Imuno-histoquímica:



A microscopic image of adipose tissue, showing numerous large, clear adipocytes. The image is overlaid with a dark, semi-transparent layer containing white text. In the bottom right corner, there is a scale bar.

**Paniculite citofágica:
síndrome hemofagocítica
(fase acelerada)**

Discussão:

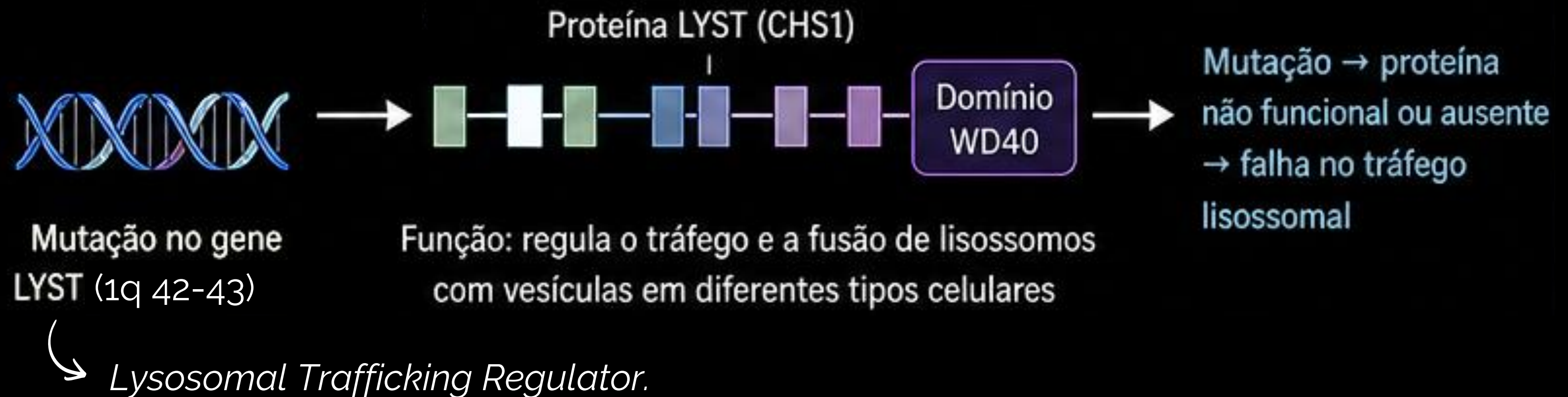
Síndrome dos cabelos prateados: doenças autossômicas recessivas raras caracterizadas por **lisossomos não funcionais**.

**Síndrome
de Chediak-
Higashi**

**Síndrome
de
Griscelli**

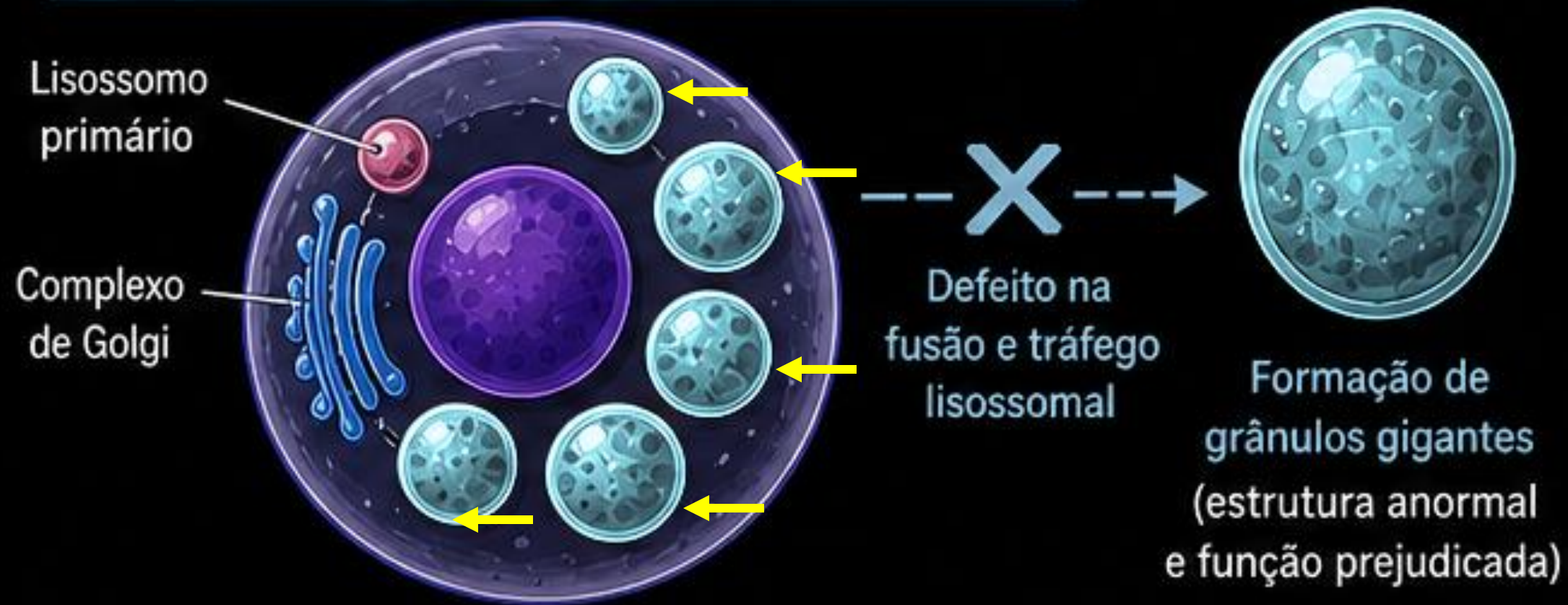
**Síndrome
de
Elejalde**

Síndrome Chediak-Higashi:

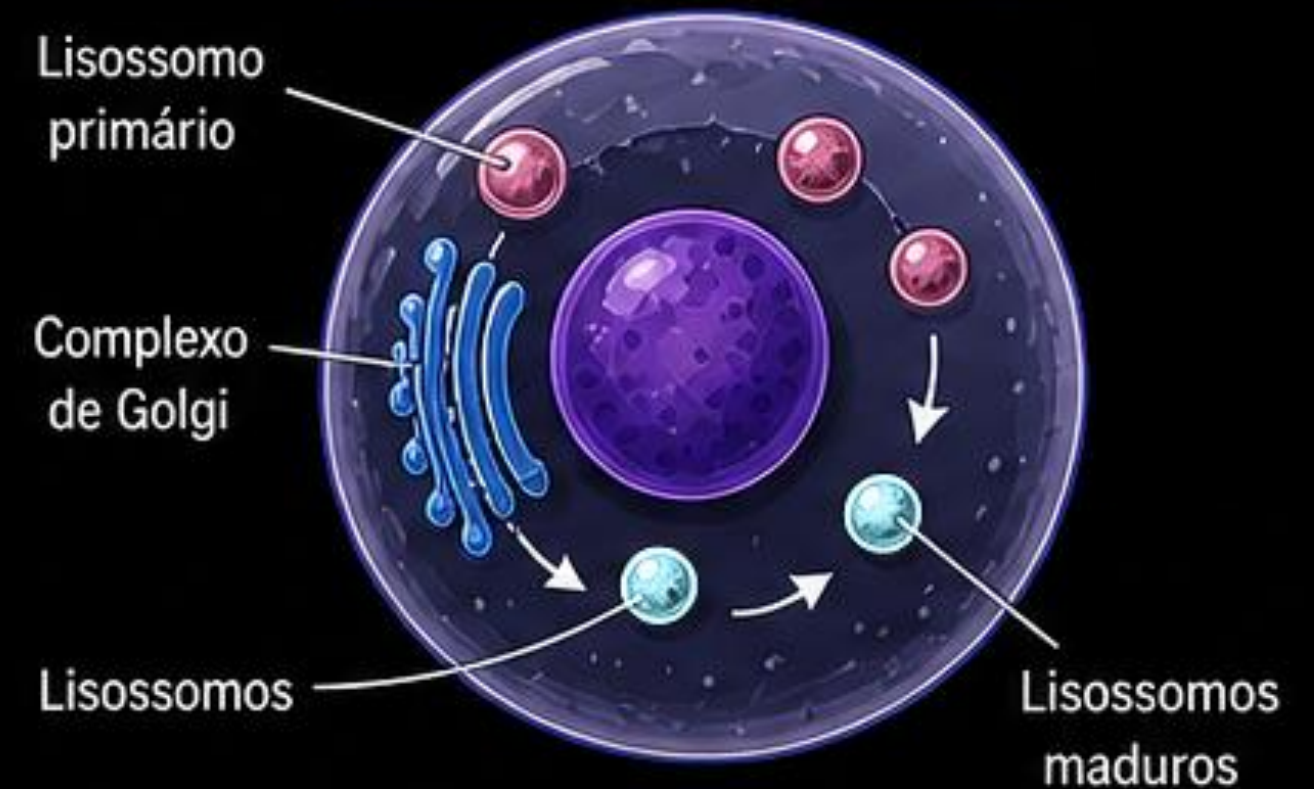


Fisiopatologia:

CÉLULA COM MUTAÇÃO NO GENE LYST

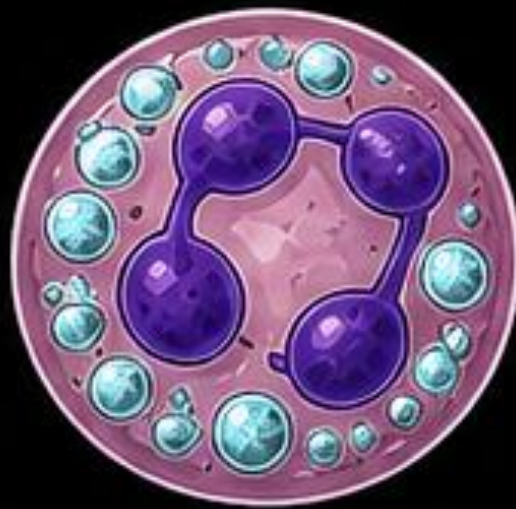


CÉLULA NORMAL



Consequências nas células

NEUTRÓFILOS



Imunodeficiência
combinada

CÉLULAS NK
E LINFÓCITOS T



PLAQUETAS



Diátese
hemorrágica

MELANÓCITOS



Albinismo
oculocutâneo parcial



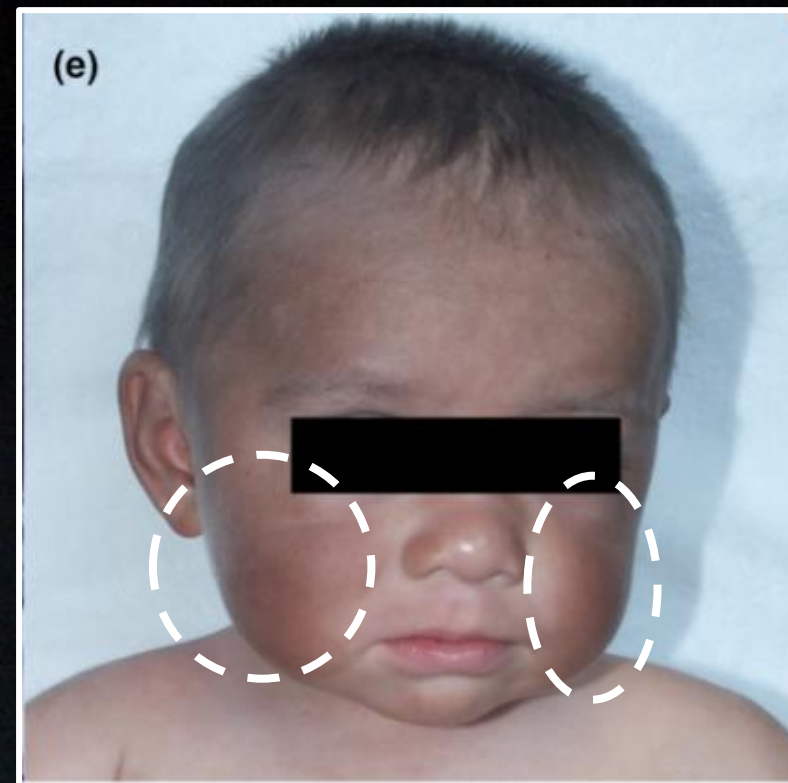
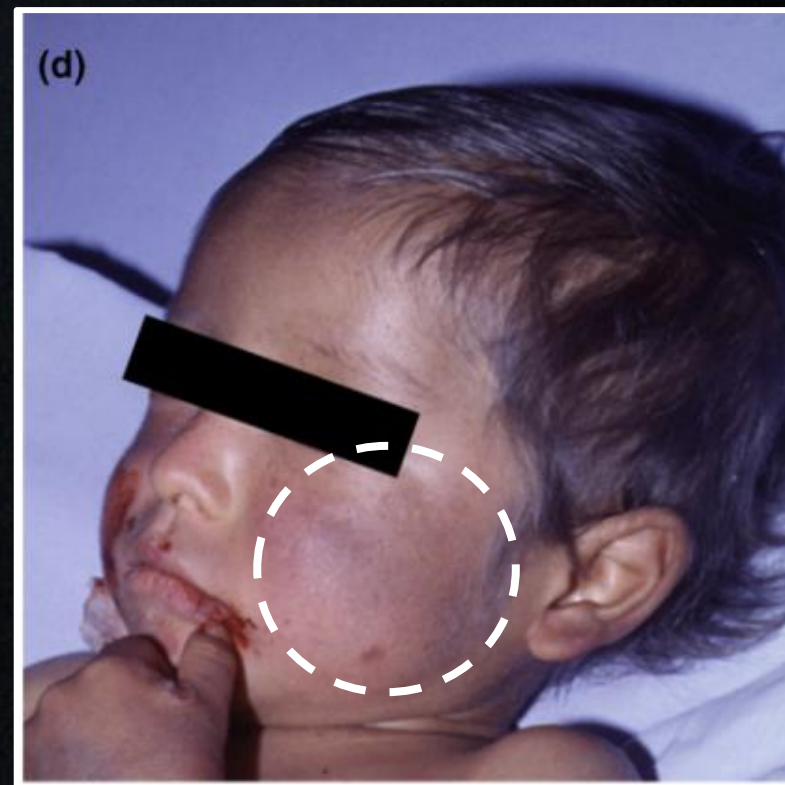
Fase acelerada (síndrome hemofagocítica)



Al-Khenaizan S. Hyperpigmentation in Chediak-Higashi syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2003;49(5).
 Fantinato GT, Cestari SCP, Afonso JPJM, Sousa LS, Enokihara MMS. Você conhece esta síndrome?. *An Bras Dermatol.* 2011;86(5):1029.
 Greene S, Soldatos A, Toro C, Zein WM, Snow J, Lehky TJ, et al. Chediak-Higashi syndrome: hair-to-toe spectrum. *Semin Pediatr Neurol.* 2024;52:101168.

Facial cutaneous pigmentation pattern helps differentiate between Griscelli syndrome and Chediak–Higashi syndrome

Marco Antonio Yamazaki-Nakashimada¹  | María Isabel Solis-Gamboa¹ |
Chiharu Murata² | Marimar Saez-de-Ocariz³



Sinal das bochechas queimadas de sol (*sunburnt-cheeks sign*)

História natural da doença:



Início da doença **após o nascimento e antes dos cinco anos** de idade;



80% dos óbitos ocorrem **na primeira década de vida**;



Infecções recorrentes;



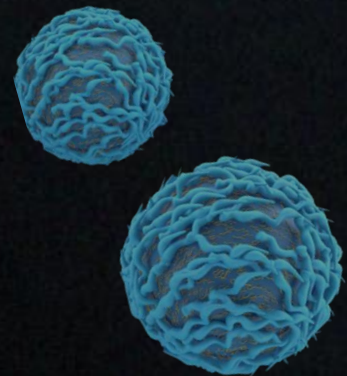
85%: Fase acelerada com **linfoproliferação em órgãos vitais**;



Fase adulta: **sintomas neurológicos progressivos**.

Fase acelerada (síndrome hemofagocítica):

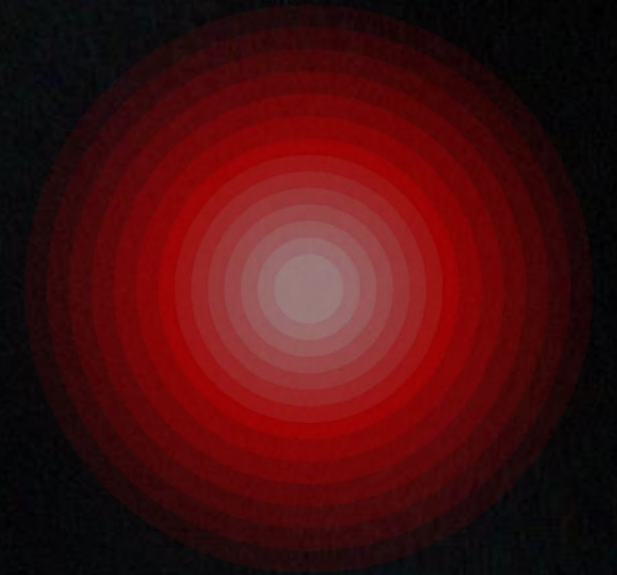
Ativação inadequada de macrófagos, levando à **hemofagocitose** e liberação excessiva de **citocinas pró-inflamatórias**;



Infiltração linfocítica difusa do fígado, baço, medula óssea, gânglios linfáticos e sistema nervoso central;



Febre, hepatoesplenomegalia, linfadenopatia, neutropenia, anemia, trombocitopenia.



Paniculite citofágica:

Paniculite lobular rara caracterizada por **infiltração do tecido adiposo** por **histiócitos hemofagocíticos**;

Associa-se a **estados de inflamação intensa**, como a **fase acelerada** da Síndrome de Chediak-Higashi.

**Placas ou nódulos
subcutâneos dolorosos**

+

**Sinais sistêmicos
inflamatórios**

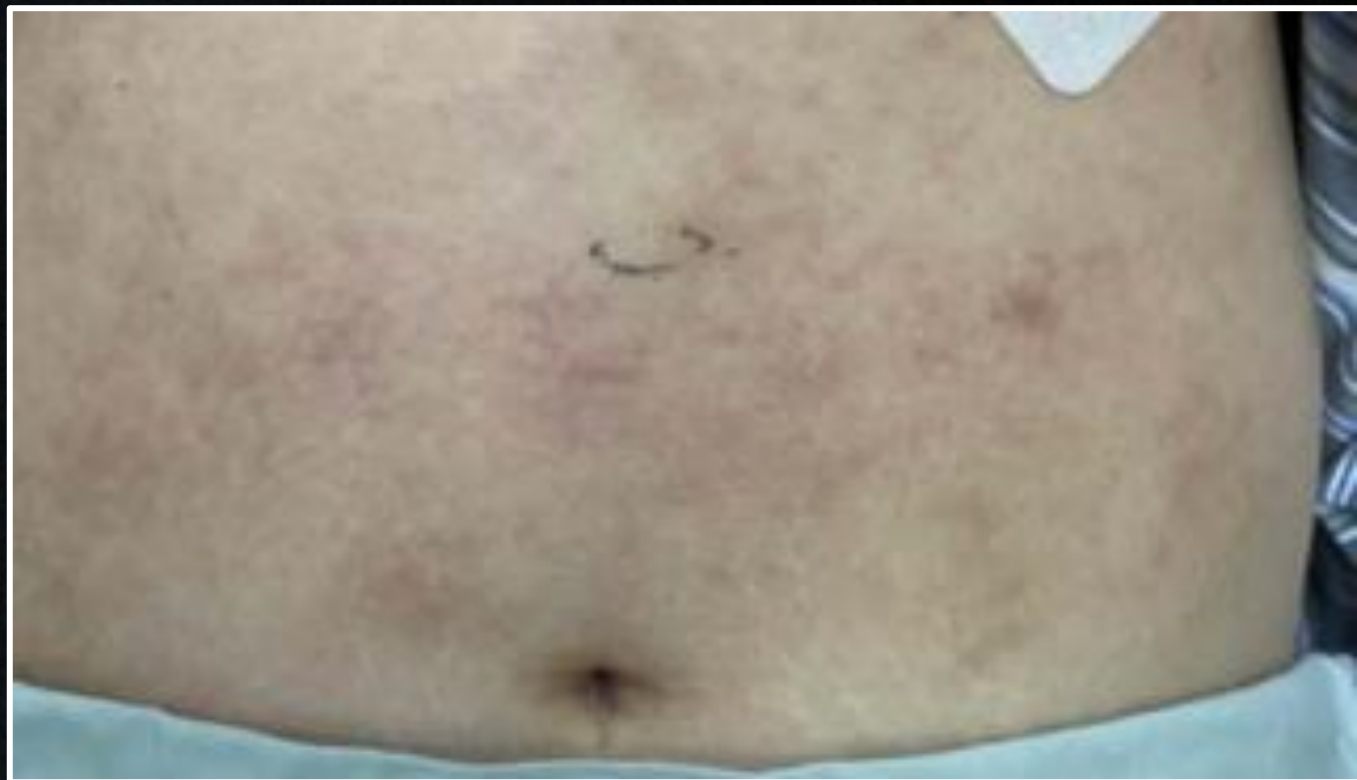
Cytophagic Histiocytic Panniculitis Presenting as Subcutaneous Nodules and Generalized Edema – A Case Report

Jiayi Yang*, Lihong Chen*, Ruofei Shi, Xiaoqing Zhao, Meng Pan, Jie Zheng

Received: 20 September 2023

Accepted: 28 November 2023

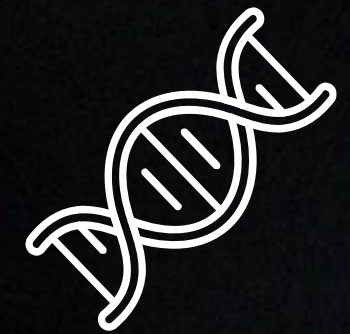
Published: 12 December 2023



Diagnóstico:

Padrão ouro:

Testes genéticos moleculares para detectar as alterações no gene LYST;



Na prática:

Esfregaço periférico:
grânulos citoplasmáticos
grosseiros;



Microscopia da haste capilar:
aglomerados regulares de
melanina.

Tratamento:

Transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas;



Cura a disfunção
hematológica e imunológica;



Não impede a progressão do
comprometimento neurológico;

Na fase acelerada: corticoterapia e quimioterapia.

Motivos da apresentação:

Apresentar um caso em que o **fenótipo capilar** constituiu **achado clínico sugestivo de imunodeficiência genética**, contribuindo para o reconhecimento da síndrome;

Descrever **manifestação cutânea relacionada à fase acelerada** (síndrome hemofagocítica) **da doença**.

Referências:

1. Ajitkumar A, Yarrarapu SNS, Ramphul K. Síndrome de Chediak-Higashi. [Atualizado em 24 de julho de 2023]. Em: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026.
2. Al-Khenaizan S. Hyperpigmentation in Chediak-Higashi syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 2003;49(5).
3. Fantinato GT, Cestari SCP, Afonso JPJM, Sousa LS, Enokihara MMS. Você conhece esta síndrome?. *An Bras Dermatol*. 2011;86(5):1029.
4. Greene S, Soldatos A, Toro C, Zein WM, Snow J, Lehky TJ, et al. Chediak-Higashi syndrome: hair-to-toe spectrum. *Semin Pediatr Neurol*. 2024;52:101168.
5. Hilton DA, O'Malley BP, Durrant ST. Histiocytic cytophagic panniculitis. *Postgrad Med J*. 1990;66(781):958-61
6. Omer Javed, Bushra Kaleem, Sana Naveed, Anila Aali, Hamza Khan. HEMOPHAGOCYTIC LYMPHOHISTIOCYTOSIS - A PRESENTATION OF ACCELERATED PHASE OF CHEDIAK HIGASHI SYNDROME; CASE REPORT AND CLINICOPATHOLOGICAL REVIEW. *J Ayub Med Coll Abbottabad [Internet]*. 2024. 30; 36(2):454-8.
7. Raghuveer C, Murthy SC, Mithuna MN, Suresh T. Silvery hair with speckled dyspigmentation: Chediak-Higashi syndrome in three Indian siblings. *Int J Trichology*. 2015 7(3):133-5.
8. Siddiahgari S, Soma SK, Penmetcha C, Vaddadi S, Bandi V, Lingappa L. Case series on Silvery Hair Syndromes: Single Center Experience. *Indian J Dermatol*. 2022;67(2):164-168.
9. Slivers of Hair - A Clue to Uncover Silver Hair Syndromes. Nivetha Ganeshan, Muthukumaran Rajaram, Madhavan Ramamoorthy, Bharathi Sukumar Department of Dermatology, Venereology and Leprology, Coimbatore Medical College and Hospital, Coimbatore, Tamil Nadu, India
10. Talbert ML, Malicdan MCV, Introne WJ. Chediak-Higashi syndrome. *Curr Opin Hematol*. 2023 1;30(4):144-151.
11. Toro C, Morimoto M, Malicdan MCV, et al. Chediak-Higashi syndrome. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026.
12. Yang J, Chen L, Shi R, Zhao X, Pan M, Zheng J. Cytophagic histiocytic panniculitis presenting as subcutaneous nodules and generalized edema - a case report. *Clin Cosmet Investig Dermatol*. 2023;16:3541-3545.
13. Yamazaki-Nakashimada MA, Solis-Gamboa MI, Murata C, Saez-de-Ocariz M. Facial cutaneous pigmentation pattern helps differentiate between Griscelli syndrome and Chediak-Higashi syndrome. *Pediatr Int*. 2024 ;66(1):e15839.



HUSE
UNIRIO

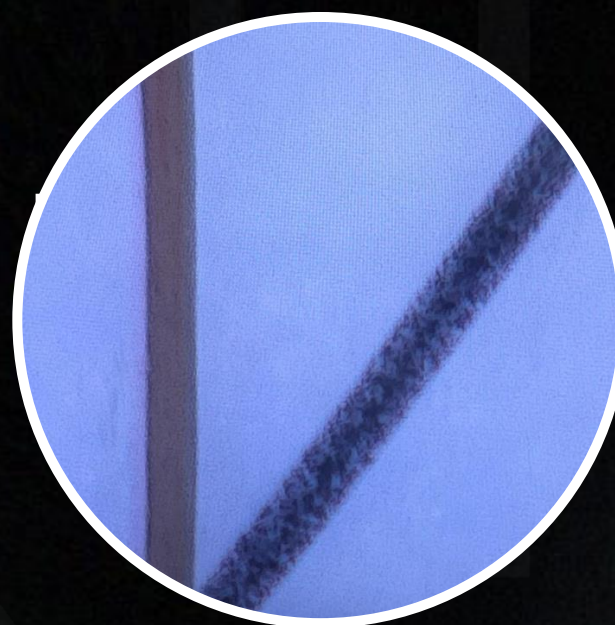
HOSPITAL
UNIVERSITÁRIO
DOS SERVIDORES
DO ESTADO



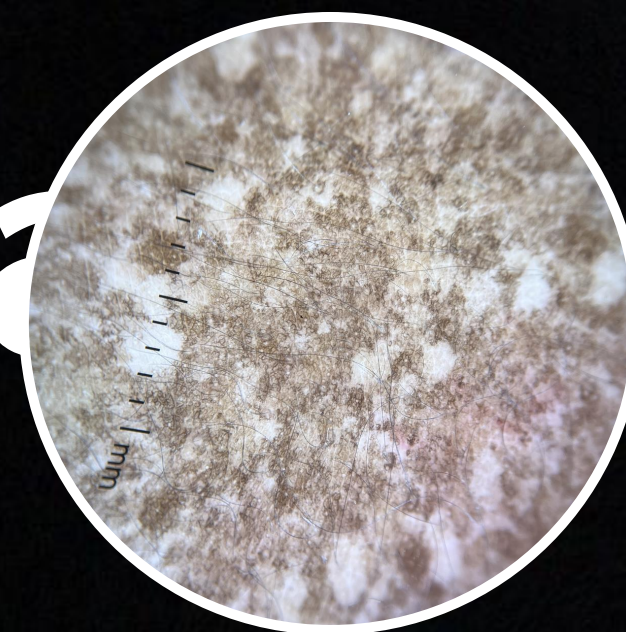
UNIRIO



b



d



UNIRIO