



## Síndrome de Hermansky - Pudlak

### Jônatas Ferreira de Sá

Médico pela Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Instituição: Instituto Pedro Miranda (IPM)

Endereço: Rua Olga Nogueira, 136, Estância Champagnat, Mateus Leme - MG, CEP: 35670-000

E-mail: jonatasfs10@gmail.com

### Yago José Fagundes de Freitas

Graduando em Medicina pela Universidade Evangélica de Goiás (UNIEVANGELICA)

Instituição: Universidade Evangélica de Goiás (UNIEVANGELICA) - Campus Anápolis

Endereço: Rua Dr. James Fanstone, Q2, L19, s/n, Cidade Universitária, Anápolis - GO, CEP: 75083-470

E-mail: yago\_freitas10@hotmail.com

### Gabriela Echenique Amorim

Graduando em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)

Instituição: Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)

Endereço: Avenida Paulo Gracindo, 1000, Gávea, Uberlândia - MG, CEP: 38411-145

E-mail: gabrielaea12@gmail.com

### Natália Rezende Franco

Medicina pelo Centro Universitário Barão de Mauá (CBM)

Instituição: Sermed Saúde - Ribeirão Preto

Endereço: Rua do Professor, 1231, Jardim Botânico, Ribeirão Preto - São Paulo, CEP: 14021-679

E-mail: nataliarfrancoo@gmail.com

### Rodrigo Lima Nakao

Graduado em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)

Instituição: Hospital Municipal de Piracanjuba (HMP)

Endereço: Avenida dos Expedicionário Jovino Alves da Silva, S/N, Pouso Alto, Piracanjuba - Goiás,  
CEP: 75640-000

E-mail: nakaorodrigo1@gmail.com

### Marília Alves Kakumoto

Médica pela Universidade de Brasília (UNB)

Instituição: Secretaria de Saúde do Distrito Federal

Endereço: Qc 02, Rua K, Torre K2, Apto. 23, Brasília - DF, CEP: 71687-250

E-mail: maryskakumoto@gmail.com

### Jana Lopes de Sá

Graduanda em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)

Instituição: UPA Caldas Novas - GO

Endereço: Rua Maestro Vicente José Vieira, n 1377, Morrinhos - GO, CEP: 75650-000

E-mail: jana.lopes.desa@gmail.com



**Sabrina de Castro Silva**

Médica pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)  
Instituição: Programas de Saúde da Família (PSF)  
Endereço: Rua Fortaleza, 713, Jardim das Esmeraldas, Goiânia - GO, CEP: 74830-060  
E-mail: sabrinacastro12@hotmail.com

**Thais Morais Rodrigues**

Médica pela Faculdade Morgana Potrish (FAMP)  
Instituição: Unidade Básica de Saúde (UBS) - Vila Sofia  
Endereço: Rua Oswaldo Cruz, 1600, Setor Samuel Grhan, Jataí - GO, CEP: 75804070  
E-mail: thaismr.jti@gmail.com

**Thais Helena Paro Neme**

Graduação em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Instituição: Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Endereço: Avenida Minas Gerais, 2419, Centro, apto 202. Araguari - MG, CEP: 38440-042  
E-mail: thaisparo@hotmail.com

**Uanda Beatriz Pereira Salgado**

Médica Generalista pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)  
Instituição: Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)  
Endereço: Rua Perolina Martins Leal, Quadra 02, Lote 22, Setor Universitário,  
Porangatu - Goiás, CEP: 76550-000  
E-mail: uandabeatrizs@outlook.com

**Júlia Sanches de Velasco**

Médica Generalista pela Universidade de Gurupi (UNIRG)  
Instituição: Universidade de Gurupi (UNIRG)  
Endereço: Rua Dr. Neto, 06, Centro, Goiás - GO, CEP: 76600-000  
E-mail: jjuliasanches@gmail.com

**Victória Maria Grandaux Teston**

Médica pela Faculdade Morgana Potrish (FAMP) - Campus Mineiros  
Instituição: Faculdade Morgana Potrish (FAMP) - Campus Mineiros  
Endereço: Avenida São João, 250, Residencial Bella Vittá, Alto da Glória, Goiânia - GO, CEP: 74815-700  
E-mail: vic.teston@gmail.com

**Robson Pierre Pacífico Alves Filho**

Graduando em Medicina pela Universidade Federal de Goiás (UFG)  
Instituição: Universidade Federal de Goiás (UFG)  
Endereço: Rua GV 4, Qd 19, Lote 03, s/n, Goiânia - Goiás, CEP: 74366-014  
E-mail: robson-pacifico@hotmail.com

**Camila Pizarro Dantas**

Graduanda pela Universidade Estacio de Sá (UNESA)  
Instituição: Universidade Estacio de Sá (UNESA)  
Endereço: Rua Luis Carlos Saroli, 1355, BL 3, Recreio dos Bandeirantes Rio de Janeiro - RJ,  
CEP: 22790-880  
E-mail: cpizarrodantas@gmail.com



**João Rafael Alencar de Sousa**

Médico pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)  
Instituição: Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos (UNICEPLAC)  
Endereço: Rua Padre Castelli, 360, Bairro Jundiá, Anápolis - Goiás, CEP: 75110-510  
E-mail: alencar64@gmail.com

**Jaqueline Maria de Azevedo Chagas**

Graduanda em Medicina pela Universidade de Rio Verde (UNIRV)  
Instituição: Universidade de Rio Verde (UNIRV) - Campus Aparecida de Goiânia  
Endereço: Avenida T-13, Qd. S-06, Lts. 08-13, Setor Bela Vista, Goiânia - GO,  
CEP: 74823-440  
E-mail: Jaquelinemachagas@academico.unirv.edu.br

**Fernando Neves Cipriano**

Graduado em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Instituição: Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Endereço: Rua Péricles Ramos, 190, Setor Jundiá, Anápolis - GO, CEP: 75110-570  
E-mail: fernando.n.cipriano@hotmail.com

**Amanda Pereira Mocellin**

Graduanda em Medicina pelo Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Instituição: Instituto Master de Ensino Presidente Antônio Carlos (IMEPAC)  
Endereço: Rua Paulo Muller, 54, Bosque, Araguari - MG, CEP: 38440-126  
E-mail: apereiramocellin@gmail.com

**Abner Lourenço da Fonseca**

Graduado em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN)  
Instituição: Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação Dr. Henrique Santillo (CRER)  
Endereço: Av. Ver. José Monteiro, 1655, Setor Negrão de Lima, Goiânia - GO, CEP: 74653-230  
E-mail: abnereulf@gmail.com

**Aline Almeida Braga**

Graduanda em Medicina pela Universidade de Rio Verde (UNIRV)  
Instituição: Universidade de Rio Verde (UNIRV) - campus Aparecida de Goiânia  
Endereço: Avenida T-13, Qd. S-06, Lts.08-13, Setor Bela Vista, Goiânia - GO,  
CEP: 74823-440  
E-mail: alinebragamed@gmail.com

**Camila Grazielle Fontes Pacheco**

Graduada em Medicina pela Universidade Estacio de Sá (UNESA)  
Instituição: Universidade Estacio de Sá (UNESA)  
Endereço: Rua Abrahão Issa Halach, 980, Ribeirânia, Ribeirão Preto - SP, CEP: 14096-160  
E-mail: camilagfpacheco@gmail.com

**Franciely dos Passos Pereira**

Graduada em Medicina pela Faculdade Morgana Potrich (FAMP)  
Instituição: Hospital Municipal de Minaçu  
Endereço: Avenida Cana Brava, 230, Setor Central, Minaçu - GO, CEP: 76450-000  
E-mail: pereirafrancielyp@gmail.com



### Jordânia Santos

Graduada em Medicina pela Universidad Nacional Ecologica (UNE)

Instituição: Universidad Nacional Ecologica (UNE)

Endereço: Rua U4, Quadra 01, Lote 06, Residencial Bouganville, Setor Universitário – Rio Verde

E-mail: jorsantos2015@gmail.com

### RESUMO

**Introdução:** a síndrome de hermansky – pudlak é uma doença genética caracterizada por albinismo oculocutâneo, disfunção plaquetária, e em alguns casos também há colite, insuficiência renal e fibrose pulmonar. **Apresentação do caso:** paciente, 4 anos, buscou atendimento para investigação de episódios frequentes de gengivorragia, epistaxe e hematomas nos membros inferiores. **Discussão:** o diagnóstico é realizado pela clínica do albinismo oculocutâneo associada ao déficit placentário e teste genético. O tratamento consiste em acompanhamento multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida do paciente. **Conclusão:** por se tratar de uma doença rara e de difícil diagnóstico é importante compreender a patogenicidade para evitar complicações e fornecer melhor qualidade de vida.

**Palavras-chave:** Hermansky – Pudlak, Albinismo, Sangramentos.

### 1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Hermansky-Pudlak (SHP) é considerada uma patologia incomum, sendo essa autossômica recessiva e com seu primeiro relato datado em 1959. Embora rara, é relativamente habitual em Porto Rico, onde sua prevalência chega a aproximadamente 1 em 1.800 pessoas na ilha, representando aproximadamente 50% da totalidade de casos no mundo. Já a prevalência mundial está próxima de 1 em 500.000 a 1.000.000 em indivíduos não porto-riquenhos.

A SHP se mostra através de uma hipopigmentação da pele, olhos e cabelos. Diátese hemorrágica secundária a uma falha de armazenamento de plaquetas. Além de outros acometimentos como neutropenia, colite granulomatosa, fibrose pulmonar, distúrbios renais e cardíacos.

Por enquanto, foram identificados 11 subtipos (SHP 1-11) relacionados com diferentes mutações genéticas (HPS1, AP3B1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6, AP3D1, BLOC1S5).

A expectativa de vida dos portadores de SHP gira em torno de 40 a 50 anos. Tornando seu tratamento desafiador, haja vista que a letalidade nesses pacientes por complicações diretamente relacionadas à doença é próxima de 70% .

Aqui iremos elucidar o entendimento sobre a SHP, abordando suas manifestações clínicas, diagnóstico assim como manejo e terapias. Este trabalho pretende aumentar o debate sobre tal patologia que além de rara, possui inúmeras barreiras e lacunas em todo seu seguimento.



## 2 APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente pediátrica G.L.A de 4 anos em consulta no ambulatório de especialidades médicas para acompanhamento de puericultura e investigação de episódios frequentes de gengivorragia. Pais referem que os sangramentos se iniciam espontaneamente ou relacionados com escovação dentária. Também relatam alguns episódios de epistaxe nos últimos meses e surgimento de hematomas em membros inferiores, além de demora para “estancar sangramento em pequenos ferimentos” - SIC.

A história pregressa evidenciou duas internações por pneumonia, IVAS frequentes (10- 14 episódios por ano), uso de aerolin diário devido crises de dispneia aos médios e grandes esforços, fotossensibilidade, albinismo óculo-cutâneo. História familiar: ancestralidade paterna de Porto Rico, pai apresenta sangramentos semelhantes, porém menos frequentes.

Exame físico: bom estado geral, hipocorada +/4+, hidratada, anictérica, acianótica, afebril, ativa e reativa, pele clara, numerosos nevus em face e dorso, sem linfonodomegalias. Ausculta pulmonar com murmúrios vesiculares globalmente diminuídos, roncos de transmissão esparsos, saturação 94% em ar ambiente, sem esforço respiratório, expansibilidade torácica normal. Abdome inocente. Extremidades sem edemas, tempo de enchimento capilar de 3 segundos, discreto baqueteamento digital.

Exames laboratoriais realizados no último mês evidenciaram anemia normocítica e normocrômica, plaquetopenia, leucopenia e neutropenia, além de alteração no tempo de sangramento - Hb: 10,1 // Ht: 34% // VCM: 81 // HCM: 32 // Leuco: 3500 // Segmentados: 900 // Plaquetas: 110 mil // Tempo de sangramento: 5 min (VR: 1-3 min).

A tomografia computadorizada de tórax evidenciou anormalidades com padrão em vidro fosco e padrão reticular em região subpleural e basal, além de bronquiectasias. Laudo sugerindo fibrose pulmonar moderada.

## 3 DISCUSSÃO

A síndrome de Hermansky e Pudlak se caracteriza por uma desordem genética autossômica recessiva que acarreta em disfunções óculo-cutâneas, plaquetárias e, em alguns quadros, há fibrose pulmonar, insuficiência renal e colite.

Prevalece em Porto Rico e nos alpes suíços, tendo sido descrita primeiramente na Tchecoslováquia, no ano de 1959, por Hermansky e Pudlak. Estima-se que afete entre 1 em cada 500.000 a 1 em cada 1.000.000 de indivíduos no mundo todo.

O diagnóstico é feito pela clínica, além de teste genético para avaliação do prognóstico. Entretanto, apesar do teste genético desempenhar um papel crescente na identificação da síndrome, nem todos os pacientes com HPS identificaram mutações genéticas.



Dada a severidade dos acometimentos sistêmicos e a repercussão na qualidade de vida do seu portador, necessita da diligência no diagnóstico para início precoce do plano terapêutico. Seu tratamento consiste em um acompanhamento multiprofissional, visto que até o presente momento não existe cura. Sendo a fibrose pulmonar a complicação que mais impacta nas taxas de mortalidade. Segundo estudo realizado por Souheil El-Chemaly existem duas possíveis drogas antifibróticas que poderiam amenizar o quadro pulmonar. Contudo, atualmente, o procedimento padronizado para o quadro pulmonar é o transplante.

#### 4 CONCLUSÃO

O diagnóstico não é simples. Alguns critérios diagnósticos para a síndrome de Hermansky-Pudlak são a presença de albinismo mucocutâneo e doença hemorrágica por alterações na estrutura plaquetária, sendo o primeiro de fácil identificação. Para alterações plaquetárias é importante documentar a diminuição do índice de corpos granulares densos do indivíduo através da microscopia eletrônica. Alterações genéticas ainda estão em debate.

A falta de uma abordagem voltada para o diagnóstico diferencial ou diagnóstico da doença em recém nascidos com albinismo, pode negligenciar as alterações plaquetárias podendo gerar sérias complicações futuras para o paciente através do envolvimento pulmonar, intestinal ou renal em doenças como fibrose pulmonar, colite granulomatosa e doença renal granulomatosa enteropática.



## REFERÊNCIAS

- Braz LS et al. Síndrome de Hermansky-Pudlak: relato de caso. *Brazilian Journal of Health Review*. 2021; v.4, n.5
- Gahl WA et al, GENETIC DEFECTS AND CLINICAL CHARACTERISTICS OF PATIENTS WITH A FORM OF OCULOCUTANEOUS ALBINISM (HERMANSKY-PUDLAK SYNDROME). 1998; v. 388, n. 18, 1258-1264
- Vicary GW, Vergne Y, Santiago-Cornier A, Young LR, Roman J. Pulmonary Fibrosis in Hermansky-Pudlak Syndrome. *Ann Am Thorac Soc*. 2016 Oct;13(10):1839-1846. doi: 10.1513/AnnalsATS.201603-186FR. Erratum in: *Ann Am Thorac Soc*. 2017 Jan;14(1):152. PMID: 27529121; PMCID: PMC5466158.
- Hengst, M., Naehrlich, L., Mahavadi, P. et al. Hermansky-Pudlak syndrome type 2 manifests with fibrosing lung disease early in childhood. *Orphanet J Rare Dis* 13, 42 (2018). <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0780-z>
- Moreira LMA, Pinheiro MAL, Reis ASP, Virgens CS, Góes MFN. Hereditariedade do albinismo Oculocutâneo em um grupo populacional no estado da Bahia. *J Health Biol Sci*. 2021; 9(1):1-6.
- Braz LS, Junior MJA, Gomes JB, Porto JM, Fonseca DC, Freitas MAV, Oliveira KC, Faria MR, Pires RS, Araujo RE, Vieira RCGD, Porto RM, Santos CS, Teixeira GW, Santana HL. Hermansky-Pudlak Syndrome: case Report. *Brazilian Journal of Health Review*. sep./oct. 2021.
- Clinical management and outcomes of patients with Hermansky-Pudlak syndrome pulmonary fibrosis evaluated for lung transplantation Souheil El-Chemaly, Kevin J. O'Brien, Steven D. Nathan et al
- Hermansky-Pudlak syndrome type 2 manifests with fibrosing lung disease early in childhood. M Hengst, L Naerhlich, P Mahavadi et al *Open Journal of Rare Diseases* 2018, vol 13: 42
- PAREDES AGUILERA, Rogelio et al . Síndrome de Hermansky-Pudlak: Expresión clínica variable en dos casos clínicos. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.*, México , v. 69, n. 4, p. 300- 306, agosto de 2012 .  
Disponível em
- <[http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462012000400008&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462012000400008&lng=es&nrm=iso)>.