

HACE 25 AÑOS

Síndrome de Chediak-Higashi

V. SALAZAR, E. SÁNCHEZ VILLARES, I. CARRERAS y S. DE CASTRO¹

El síndrome de Chediak-Higashi es un desorden hereditario poco frecuente del que solo fueron publicados 47 casos hasta abril de 1967. Anecdóticamente, una de las primeras observaciones realizadas en EE.UU. era procedente de Berodia (Asturias). La enfermedad es autosómica recesiva con posibilidad de detectar a los portadores. Los signos clínicos más característicos son: 1. Albinismo. 2. Granulaciones leucocitarias gigantes. 3. Infiltraciones linfohistiocitarias en diferentes órganos. Generalmente hay una primera fase de buena tolerancia, apareciendo posteriormente síntomas como fotofobia, nistagmus, esplenomegalia, infecciones recurrentes, adenopatías, etc. La muerte sobreviene frecuentemente a causa de un linfoma. La presente aportación es la primera que creemos se realiza en España.

Observación personal:

Varón de 9 meses, 3.º/3.º hermanos e hijo de padres sanos y no consanguíneos. Una hermana murió a la edad de 22 meses, 15 días después de sufrir el sarampión; previamente había tenido infecciones frecuentes. No se dispone de datos clínicos o analíticos, pero tenía el cabello albino con ojos y piel morena; algunos documentos fotográficos le representan un fenotipo muy similar al de nuestro paciente. En el árbol genealógico se registran va-

rios familiares fallecidos en edades tempranas por causa infecciosa o no aclarada.

El embarazo y parto fueron normales. Desde los 15 días de vida tuvo catarros frecuentes que según la familia obligaron a «inyectarle antibióticos unas 100 veces» antes de haber cumplido los 4 meses. A partir de los 3-4 meses le notan abdominalgia y a los 7 meses es sometido a una esplenectomía por depresión medular hemopoyética de origen esplenógeno. A los 8 meses tuvo crisis convulsivas.

En la exploración muestra un color icterico de tinte asalmonado, petequias, gingivorragia, pelo blanco plateado, fotofobia y nistagmus. El estudio radiológico de esqueleto y tórax fue normal.

El suero estaba llamativamente latecente y en el estudio de los lípidos se manifestaba un aumento de triglicéridos con ausencia de lipoproteínas rápidas y lentas, por el contrario la colesterolina total y los fosfolípidos eran normales. En el citoplasma de los linfocitos había unas granulaciones gigantes, de 1-3 micras que citoquímicamente se mostraron como PAS positivas y peroxidasa y sudán negativas.

Los granulocitos eran normales. En la médula ósea era llamativa una hiperplasia reticular con depresión de la serie mieloiide y trombocítica.

¹ Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. Pediatr. 1967; 8: 187-199.

Falleció a los 9 meses de edad después de presentar abundantes melenas, hematemesis e hiperpirexia.

Comentario

El paciente presentado por el Prof. Valentín Salazar y col. en el año 1967 fue en efecto la primera observación que se realizó en nuestro país del Síndrome de Chediak-Higashi, descrito por estos autores entre los años 1952-54. Los autores comentan en la discusión los aspectos más sobresalientes de su paciente, tanto hematológicos como inmunológicos, pero hacen muy especial hincapié en las anomalías del metabolismo de los lípidos. A este respecto comparan sus hallazgos con los publicados por otros autores y encuentran que la misma asociación aparece al menos en otros 3 casos publicados. Te-

niendo en cuenta que la hiperlipidemia familiar y el S. de Chediak-Higashi son dos entidades bastante poco frecuentes, su asociación debe hacer pensar que no se trata de un fenómeno casual sino una determinación genética. Como los autores suponían, en este síndrome hay una anomalía lisosomal con incapacidad de las granulaciones para liberar su contenido durante la fagocitosis. El defecto de la función bactericida intracelular, unido a otras inmunodeficiencias como la de la función NK explica las infecciones de repetición y también la aparición de linfomas.

Al releer de nuevo este artículo de V. Salazar y col. la impresión que resulta vuelve a ser la misma de siempre: la extraordinaria minuciosidad con la que fueron estudiados y discutidos cada uno de los detalles clínicos de este singular paciente (A.B.Q.).