

Anomalía "Chediak-Higashi" de los leucocitos

Reporte de un caso*

Por los Doctores:

JAMES R. GILLOON, GERTRUDE L. PEASE y STEPHEN D. MILLS

La anomalía "Chediak-Higashi" consiste en la presencia en el citoplasma de los leucocitos de granulaciones o cuerpos de inclusión gruesos que se tiñen profundamente. El trastorno puede afectar niños de ambos sexos. Asociados al cuadro hemático característico puede haber rasgos de albinismo, incluyendo fotofobia, hepatoesplenomegalia, linfadenopatías e infecciones recurrentes de la piel. Usualmente el cuadro termina con la muerte alrededor del octavo año de vida.

En 1940, los doctores Béguez César y Montero refirieron al doctor Moisés Chediak de La Habana, un paciente con un cuadro hemático poco usual. Las extensiones mostrando la sangre periférica y la médula ósea fueron referidas a varios hematólogos. En 1943, Béguez César publicó² una descripción de la condición que afectaba cuatro miembros varones de una familia. El denominó el cuadro "granulocitopenia maligna crónica". En 1952, Chediak¹ publicó una relación de estos casos. En 1948, Steinbrink³, en Alemania, refirió una condición similar que afectaba un paciente. Higashi⁴ en 1954 reportó el gigantismo congénito de los gránulos de peroxidasa de los leucocitos en un lactante varón de 11 meses; este paciente tenía tres hermanos que habían muerto de una enfermedad similar. Más tarde, en 1955, Sato⁵, observó la similitud entre las descripciones de

* Chediak-Higashi Anomaly of the Leukocytes: Report of Case. Gillon, J. R., Pease, G. L. y Mills, S. D. Proceedings of the Staff-meetings of The Mayo Clinic, 35, 22:635-640, Octubre 26, 1960. Rochester, Minn.

Chediak y las de Higashi y denominó el trastorno "enfermedad de Chediak-Higashi". Desde entonces, han aparecido en la literatura otros reportes^{6, 16}.

La enfermedad ha sido diagnosticada en varias edades, siendo el caso más joven un lactante de dos meses y el mayor de siete años. Este último tiene en la actualidad 13 años. Todos los demás pacientes murieron alrededor del octavo año de edad. La condición ha sido reportada tanto en hembras como en varones y en hermanos del sexo opuesto y también en otros familiares. La consanguinidad ha estado presente en alrededor de la mitad de los casos reportados. La anomalía característica de los leucocitos no ha sido encontrada en la sangre de los padres que han sido examinados; sin embargo, tres reportes^{2, 11, 13} mencionan alteraciones de las granulaciones leucocíticas en la sangre del padre.

HALLAZGOS FISICOS

Dos de los primeros reportes^{2, 4}, incluyeron seis hermanos, exhibiendo todos albinismo. La mayoría de los pacientes reportados desde entonces han mostrado algunos rasgos albinicos, siendo la fotofobia mencionada con más frecuencia. Dos pacientes^{11, 13}, no mostraron cambios pigmentarios ni fotofobia. En algunos pacientes con albinismo se han reportado movimientos nistagmoideos.

La piel puede ser muy blanca o pigmentada normalmente, o puede mostrar pigmentación solamente sobre las áreas expuestas. En algunos pacientes se observó sudoración excesiva. El cabello ha sido descrito como rubio, pálido, gris-morado⁷ y gris-ceniza¹⁴. La hepatoesplenomegalia y la linfadenopatía parecen instalarse como características terminales de la enfermedad.

EVOLUCION CLINICA

La evolución se caracteriza usualmente de infecciones recurrentes del árbol respiratorio y de la piel y se hacen más graves conforme la enfermedad se acerca a su final fatal. Un estado de buena salud relativa puede ser experimentado durante unos años antes de que infecciones repetidas causen la muerte. Las madres de los primeros pacientes reportados pudieron predecir el desenlace fatal por las evoluciones similares en hermanos y parientes afectados anteriormente.

ANOMALÍA "CHEDIAK-HIGASHI"

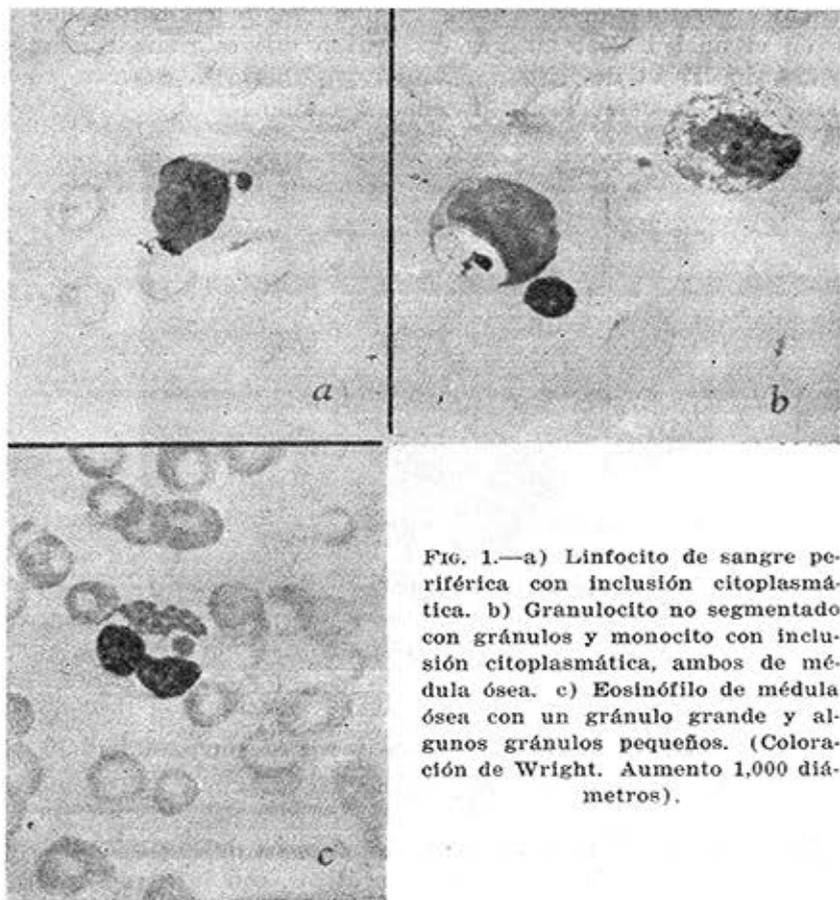


FIG. 1.—a) Linfocito de sangre periférica con inclusión citoplasmática. b) Granulocito no segmentado con gránulos y monocito con inclusión citoplasmática, ambos de médula ósea. c) Eosinófilo de médula ósea con un gránulo grande y algunos gránulos pequeños. (Coloración de Wright. Aumento 1,000 diámetros).

HALLAZGOS HISTOLOGICOS

Donohue y Bain⁷ describieron un cuadro histológico de infiltración celular en varios tejidos, teniendo las células un núcleo redondo, casi desnudo con una base cromatínica muy densa. Se presumió que estas células eran linfocitos. Otras células presentaban cantidades variables de citoplasma y una red de cromatina más ligera en el núcleo. Los autores declararon que este cuadro histológico era similar al descrito por Miller y Orbison¹⁶. Saraiva y asociados¹³ también describieron un cuadro similar.

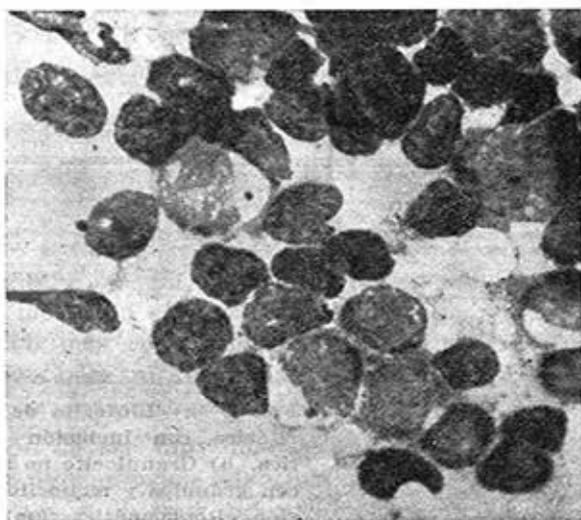


FIG. 2.—Preparación de ganglio linfático mostrando linfocitos con inclusiones citoplasmáticas. El diagnóstico etiológico fue de linfoma. Coloración de Wright. Aumento 1,000 (diámetros).

Efrati y Jonas¹¹ reportaron que la autopsia de su paciente reveló un linfoma maligno de los ganglios linfáticos, con infiltración difusa de todos los órganos internos. Las células, que se calificaron como peculiares al caso, eran grandes células mononucleares y algunas de ellas contenían cuerpos de inclusión. Efrati y Jonas han pensado la posibilidad de que los cuadros microscópicos y patológicos descritos en los varios reportes representaron procesos diferentes o diferentes estadios del mismo proceso.

ANOMALÍA "CHEDIAK-HIGASHI"

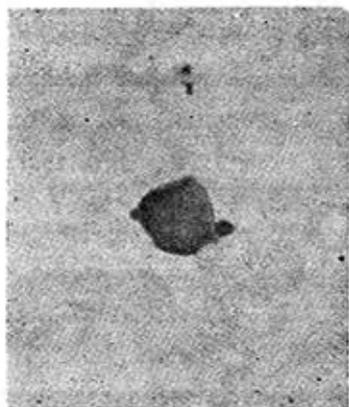


FIG. 3.—Linfocito con inclusiones citoplasmáticas características, de sangre de una niña de 5 años hermana del paciente descrito (Coloración de Wright. 1,000 diámetros de aumento).

SANGRE PERIFÉRICA Y MEDULA OSEA

La presencia de cuerpos de inclusión característicos en el citoplasma de los leucocitos fue común a todos los pacientes. Esto fue evidente tanto en la sangre periférica como en la médula ósea y pudo demostrarse con la ayuda de técnicas rutinarias de tinción.

Los autores presentan un nuevo caso, primero observado en la Clínica Mayo, cuyos hallazgos fueron considerados compatibles con la descripción de la anomalía de los leucocitos descrita por Chediak¹. Además, también se constató el cuadro hemático característico en un hermano mayor aparentemente sano. La biopsia de un ganglio cervical del paciente fue compatible con el diagnóstico de linfoma maligno (linfosarcoma).

REFERENCIAS

- 1.—Chediak, M.—Rev. Hemat. 7:362-267, 1952.
- 2.—Béquez César, A.—Bol. Soc. Cubana Pediat. 15:900-922, Dic., 1943.
- 3.—Steinbrinck, W.—Deutsches Arch. Klin. Med. 19:577-581, 1948.

GILLOON-PEASE-MILLS

- 4.—*Higashi, O.*—Tohoku J. Exper. Med. 59:315-332, Feb., 1954.
- 5.—*Sato, A.*—Tohoku J. Exper. Med. 61:201-210, Feb., 1955.
- 6.—*Maggi, R. et al.*—Arch. Argent. Pediat. 48:323-334, 1957.
- 7.—*Donohue, W. y Bain, H.*—Pediatrics, 20:416-430, Sept., 1957.
- 8.—*Thayer, W.*—Clin. Res. Proc. 5:149, Abril, 1957.
- 9.—*Hansson, H., et al.*—Folia Haemat., Neue Folge, Bd. 3, S. 152-196, Heft. 2'59.
- 10.—*Undritz, E.*—Schweiz. Med. Wchnschr. 41:996-999, Oct., 1958.
- 11.—*Efrati, P. y Jonas, W.*—Blood, 13:1063-1073, Nov., 1958.
- 12.—*Schneider, L. A.*—Citado por Undritz, E.¹⁰.
- 13.—*Saraiva, L. G. et al.*—Blood, 14:1112-1127, Oct., 1959.
- 14.—*Pierini, D. O. y Abdulafia, J.*—Arch. Argent. Dermat. 8:23-31, 1958.
- 15.—*Botura, E. et al.*—Citado por Saraiva, L. G.¹³.
- 16.—*Miller, G. y Orbison, J. L.*—Citado por Donohue, W. y Bain, H.⁷

* Traducido de Proceedings of the Staff Meetings of The Mayo Clinic. Vol. 35, No. 22, Oct. 26 de 1960.