



REPORTE DE CASO: SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI CON LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA POR EPSTEIN BARR VIRUS

Irene Medina Castillo, Rosa Cruz Osorio, Jorge Ramírez Melo, Marilyn Gutiérrez Frías, Verónica Soto Chávez, Luis Toro Castro, Jessica Santoyo Cuevas, María Núñez Nuñez, Lissette Arnaud Lopez, Fernando Sanchez Zubieta
Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca", Guadalajara, Jalisco, México

Introducción

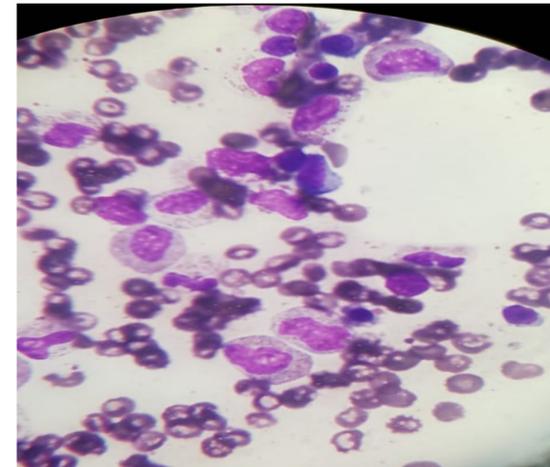
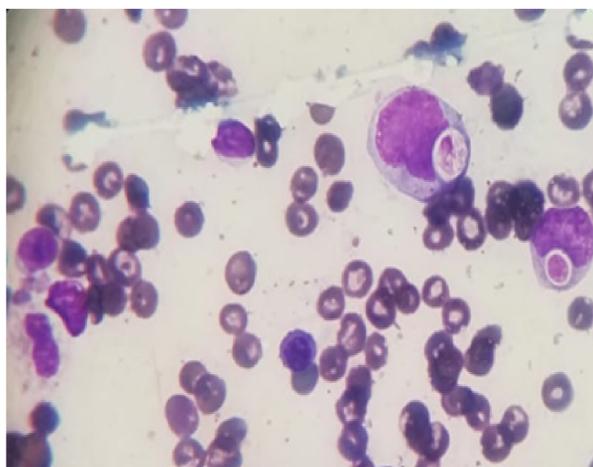
El Síndrome de Chediak-Higashi (SCH) es un raro trastorno autosómico recesivo, donde los pacientes pueden desarrollar linfocitosis hemofagocítica (HLH), que se puede presentar con un síndrome hiperinflamatorio potencialmente mortal caracterizado por mielosupresión y daño del endotelio vascular¹. La HLH se puede presentar en el contexto de una fase acelerada de la enfermedad o secundaria a infecciones como las producidas por el virus de Epstein-Barr (EBV) que es el agente infeccioso más común en pacientes con HLH secundaria².

Metodología

Reporte de caso de un paciente con síndrome de Chédiak-Higashi atendido en el servicio de Hemato Oncología pediátrica del Hospital Civil de Guadalajara, la información fue obtenida de la historia clínica previa autorización por la paciente y sus padres quienes firmaron el consentimiento informado.

Se detectó un alto número de copias de ADN de virus Epstein-Barr (VEB) por reacción en cadena de polimerasa en tiempo real y pancitopenia en su biometría. El paciente recibió protocolo HLH 2004 por ocho semanas, e inicio abordaje para trasplante de médula ósea, sin embargo, presentó reactivación de la HLH a la segunda semana de haber concluido su protocolo y falleció por choque séptico refractario.

Fotografía 2.



Caso clínico

Masculino de 3 años, previamente sano, sin consanguinidad en los padres. Presentó masa cervical izquierda de aparición súbita, pétreo, dolorosa, asociada a un cuadro de 15 días de evolución con sudoración nocturna, pérdida de peso y fiebre. Al examen físico se evidenció albinismo parcial, hepato y esplenomegalia (Fotografía 1). El paciente cumplió criterios de HLH por hemofagocitosis en médula y gránulos citoplasmáticos gigantes en precursores de neutrófilos (Fotografía 2).

En la microscopía óptica del pelo se observó la presencia de gránulos marrón oscuro distribuidos de manera regular en todo el tallo piloso (Fotografía 3) y prueba molecular que confirmó la mutación de dos variantes patogénicas en gen LYST, c.3574>T(p.Glu192*).

Fotografía 3.



Fotografía 1.



Conclusiones

- El síndrome Chediak Higashi es un trastorno que puede ser diagnosticado en el contexto de una HLH secundaria a la fase acelerada de la enfermedad o una HLH secundaria a infecciones como la del VEB³. El trasplante de progenitores hematopoyéticos antes de la fase acelerada es el único tratamiento curativo para restaurar la respuesta a infecciones y la progresión de la enfermedad en fase acelerada que generalmente tiene un desenlace fatal⁴.

Bibliografía

1. Yoshiki Kawamura, Hiroki Miura, Yuji Matsumoto, Hidetoshi Uchida, Kazuko Kudo, Tadayoshi Hata, oshinori Ito, Hiroshi Kimura and Tetsushi Yoshikawa. A case of Epstein-Barr virus-associated hemophagocytic lymphohistiocytosis with severe cardiac complications. Kawamura et al. BMC Pediatrics (2016) 16:172
2. Akira Morimoto, Yoza Nakazawa and Eiichi Ishii. Hemophagocytic lymphohistiocytosis: Pathogenesis, diagnosis, and management. Pediatrics International (2016) 58, 817–825
3. Michael B. Jordan, Carl E. Allen, Jay Greenberg, Michael Henry, Michelle L. Hermiston, Ashish Kumar, Melissa Hines, Olive Eckstein, Stephan Ladisch, Kim E. Nichols, Carlos Rodríguez-Galindo, Birte Wistinghausen, Kenneth L. McClain. Challenges in the diagnosis of hemophagocytic lymphohistiocytosis: Recommendations from the North American Consortium for Histiocytosis (NACHO). Pediatr Blood Cancer. 2019 November ; 66(11): e27929.
4. Kazuhiro Kogawa, Hiroki Sato, Takeshi Asano, Shouichi Ohga, Kazuko Kudo, Akira Morimoto, Shigeru Ohta, Hiroshi Wakiguchi, Hirokazu Kanegane, Megumi Oda, and Eiichi Ishii. Prognostic Factors of Epstein-Barr Virus-Associated Hemophagocytic Lymphohistiocytosis in Children: Report of the Japan Histiocytosis Study Group Pediatr Blood Cancer 2014;61:1257–1262