



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Síndrome de Chediak-Higashi: microscopia óptica del pelo



Chediak-Higashi syndrome: Optical microscopy of hair

G. Blasco-Morente^{a,*}, C. Garrido-Colmenero^a, J. Aneiros-Fernández^b
y J. Tercedor-Sánchez^a

^a Unidad de Gestión Clínica, Dermatología Médico Quirúrgica y Venereología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

^b Unidad de Gestión Clínica, Anatomía Patológica, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

Disponible en Internet el 6 de junio de 2015

Varón de 16 años diagnosticado de síndrome de Chediak-Higashi (SCH) a los 18 meses, tratado con trasplante de médula ósea de donante alogénico no emparentado a los 5 años, con buena respuesta. Consultó por coloración grisácea del pelo del cuero cabelludo desde el nacimiento. La exploración física mostró piel e iris grisáceo y pelo de color moreno claro plateado (fig. 1a). El examen bajo microscopia óptica del pelo observó pequeños gránulos de pigmento distribuidos de manera regular en el área medular del tallo piloso característicos de este síndrome (fig. 1b). Los síndromes de cabello plateado (SCP) son un conjunto de trastornos autosómicos recesivos en los cuales se observa un brillo metálico peculiar en el cabello y con frecuencia en la piel^{1,2}. El SCH es una enfermedad excepcional debida a la mutación de la proteína de transporte lisosómico del que existen unos 200 casos descritos. Se caracteriza por una inmunodeficiencia celular grave y albinismo oculocutáneo con pelo plateado¹. El examen del pelo bajo el microscopio óptico muestra gránulos de pigmento distribuidos uniformemente, que no se modifica a pesar del tratamiento con trasplante de médula ósea, como observamos en nuestro caso, y permite diferenciarlo del otro SCP, el de Griscelli, donde existen acúmulos grandes e irregulares de pigmento^{1,2}. La adecuada exploración del paciente junto con la visualización al microscopio óptico del pelo conducen a la sospecha diagnóstica



Figura 1 a) Cabello plateado y b) Gránulos de pigmento distribuidos regularmente en el pelo (microscopia óptica).

del SCH. El diagnóstico definitivo se establece mediante la observación de grandes vesículas citoplasmáticas en los leucocitos circulantes y el estudio genético¹. La observación del pelo es barata, ágil y de gran ayuda diagnóstica en los SCP.

Bibliografía

1. Patne SC, Kumar S, Bagri NK, Kumar A, Shukla J. Chediak-Higashi syndrome: A case report. *Indian J Hematol Blood Transfus.* 2013;29:80-3.
2. Reddy RR, Babu BM, Venkateshwaramma B, Hymavathi Ch. Silvery hair syndrome in two cousins: Chediak-Higashi syndrome vs Griscelli syndrome, with rare associations. *Int J Trichology.* 2011;3:107-11.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gonzaloblascomorente@gmail.com
(G. Blasco-Morente).