



Síndrome de Chediak-Higashi ^[1]

Definición

Es una rara enfermedad hereditaria de los sistemas inmunitario y nervioso que involucra una coloración pálida del cabello, los ojos y la piel.

Nombres alternativos

Causas

El síndrome de Chediak-Higashi se transmite de padres a hijos (hereditario). Es una enfermedad autosómica recesiva ^[2], lo cual significa que ambos padres deben aportar el gen defectuoso para que el niño muestre síntomas de la enfermedad.

Se han encontrado defectos en el gen CHS1 (también llamado LYST). El principal defecto en esta enfermedad se encuentra en ciertas sustancias normalmente presentes en las células de la piel y ciertos glóbulos blancos.

Síntomas

Los niños con esta afección pueden presentar:

- Cabello plateado y ojos de color claro (albinismo)
- Aumento de las infecciones en los pulmones, la piel y las membranas mucosas
- Movimientos espasmódicos del ojo (nistagmo ^[3])

La infección de niños afectados con ciertos virus, como el virus de Epstein-Barr (VEB ^[4]), pueden causar una enfermedad mortal que se parece al cáncer sanguíneo linfoma. ^[5]

Otros síntomas pueden abarcar:

- Disminución en la visión
- Discapacidad intelectual (retardo mental)
- Debilidad muscular
- Problemas nerviosos en las extremidades (neuropatía periférica ^[6])
- Sangrados nasales o propensión a la formación de hematomas
- Entumecimiento
- Temblor
- Convulsiones
- Sensibilidad a la luz brillante (fotofobia)
- Marcha inestable (ataxia ^[7])

Pruebas y exámenes

El médico llevará a cabo un examen físico que puede mostrar signos de inflamación del bazo y el hígado o ictericia.

Los exámenes que se pueden hacer abarcan:

- Hemograma completo, incluyendo conteo de glóbulos blancos
- Conteo de plaquetas en la sangre
- Frotis de sangre y hemocultivo
- Resonancia magnética o tomografía computarizada del cerebro
- EEG
- EMG
- Pruebas de conducción nerviosa

Tratamiento

No hay un tratamiento específico para el síndrome de Chediak-Higashi, aunque los trasplantes de médula ósea ^[8] parecen

haber tenido éxito en algunos pacientes, especialmente cuando se llevan a cabo en las etapas iniciales de la enfermedad.

Los antibióticos se utilizan para tratar las infecciones. Los medicamentos antivirales, como el aciclovir y los medicamentos quimioterapéuticos, con frecuencia se utilizan en la fase acelerada de la enfermedad. Es posible que se requiera cirugía para drenar los abscesos [9] en algunos casos.

Grupos de apoyo

Chediak-Higashi Syndrome Association: www.chediak-higashi.org [10].

Pronóstico

La muerte suele ocurrir en los primeros 10 años de vida, debido a las infecciones crónicas o a la enfermedad acelerada que ocasiona un padecimiento similar al linfoma. Sin embargo, algunos niños afectados han sobrevivido por más tiempo.

Posibles complicaciones

- Infecciones frecuentes especialmente con el virus Epstein-Barr
- Cáncer similar al linfoma
- Muerte prematura

Cuándo contactar a un profesional médico

Consulte con el médico si tiene antecedentes familiares de este trastorno y está planeando tener hijos.

Solicite una cita médica si su hijo muestra síntomas del síndrome de Chediak-Higashi.

Prevención

Se recomienda la asesoría genética antes de quedar en embarazo si tiene antecedentes familiares del síndrome Chediak-Higashi.

Referencias

Boxer LA. Disorders of Phagocyte Function. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th Ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007: chap 129.

Leer Más

Más información

[Autosómico recesivo](#) [2]

[Albinismo](#) [1.1]

[Nistagmo](#) [3]

[Movimientos descoordinados](#) [7]

[Neuropatía periférica](#) [6]

[Mononucleosis](#) [4]

[Linfoma de Hodgkin](#) [5]

Información de Revisión

Jueves, Agosto 4, 2011

Chad Haldeman-Englert, MD, Wake Forest University School of Medicine, Department of Pediatrics, Section on Medical Genetics, Winston-Salem, NC. Review provided by VeriMed Healthcare Network. Also reviewed by David Zieve, MD, MHA, Medical Director, A.D.A.M., Inc.

Source URL: <http://www.saludmedica.com/tema/sindrome-de-chediak-higashi>

Links:

[1] <http://www.saludmedica.com/tema/sindrome-de-chediak-higashi>

[2] <http://www.saludmedica.com/tema/autosomico-recesivo>

[3] <http://www.saludmedica.com/tema/nistagmo>

[4] <http://www.saludmedica.com/tema/mononucleosis>

[5] <http://www.saludmedica.com/tema/linfoma-de-hodgkin>

[6] <http://www.saludmedica.com/tema/neuropatia-periferica>

[7] <http://www.saludmedica.com/tema/movimientos-descoordinados>

[8] <http://www.saludmedica.com/tema/trasplante-de-medula-osea>

[9] <http://www.saludmedica.com/tema/absceso>

[10] <http://www.chediak-higashi.org>

[11] <http://www.saludmedica.com/tema/albinismo>