

Síndrome de Chediak-Higashi: presentación atípica

Chediak Higashi síndrome. Atypical presentation

Blanca-María Mazariegos-Godínez,^{1*} Edgar-Leonel Pérez-Chavarría,¹ Riley Garbiñe,² Juan-José Mansilla,² Iliana Fumagalli,¹ Julio Cabrera,¹ Evelyn Anzueto¹

¹ Hospital Roosevelt, Ciudad de Guatemala, Guatemala

² Instituto de Dermatología y Cirugía de Piel (Inderma), Ciudad de Guatemala, Guatemala

■ <http://www.doi.org/10.65159/DCMQ-24-1-12> ■ Recepción: 30-01-2026 ■ Aceptación: 16-02-2026

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino de 6 años con presencia de cabellos plateados, hemodinámicamente estable, con crecimiento y desarrollo acordes para la edad, por lo que se sospecha de síndrome de Griscelli tipo 3, sin embargo al realizar estudios complementarios se observan en microscopio óptico de luz se encuentran gránulos de pigmento en tallo pilosos distribuidos en forma simétrica, así mismo gránulos intracitoplasmáticos en neutrófilos de frote periférico por lo que se sospecha de síndrome de Chediak Higashi. Debido a estos hallazgos, se realizan estudios moleculares en donde se determina la mutación en el gen LYST, comprobándose que el paciente presentaba una inmunodeficiencia por alteración en la fagocitosis; el pronóstico en estos pacientes es malo, con una sobrevivencia de menos de 10 años por riesgo de linfohistiocitosis hemofagocítica. Sin embargo, nuestro paciente presentó una forma leve que solo se diagnostica en el 10-15 % de los enfermos.

PALABRAS CLAVE: cabellos plateados, inmunodeficiencias, síndrome de chediak-higashi, síndrome de griscelli.

Introducción

Existen varios síndromes que se asocian a la presencia de cabellos plateados, como lo son el síndrome de Griscelli, el síndrome de Hermansky-Pudlak, el síndrome de Elejalde y el síndrome de Chediak-Higashi. Es importante realizar estudios complementarios para llegar a un diagnóstico certero, ya que pueden presentar características muy parecidas; en el síndrome de Griscelli tipo 3 tenemos afectación únicamente a nivel cutáneo, en el tipo 2 afectación inmunológica, y el tipo 1

ABSTRACT

A case is presented of a 6-year-old male patient with silvery hair, who was haemodynamically stable, with growth and development appropriate for his age, leading initially to a suspicion of Griscelli syndrome type 3. However, upon further investigations, light microscopy revealed pigment granules in the hair shafts distributed symmetrically, as well as intracytoplasmic granules in neutrophils on peripheral blood smear, raising suspicion of Chediak-Higashi syndrome. Based on these findings, molecular studies were performed, identifying a mutation in the LYST gene, confirming that the patient had an immunodeficiency due to impaired phagocytosis. The prognosis in these patients is poor, with a survival of less than 10 years due to the risk of haemophagocytic lymphohistiocytosis. However, our patient presented a mild form, which is diagnosed in only 10-15% of affected individuals.

KEYWORDS: silver hair, immunodeficiencies, chediak-higashi syndrome, griscelli syndrome.

indica afectación neurológica, compartiendo en común la presencia de cabellos plateados. El síndrome de Chediak-Higashi se caracteriza por una inmunosupresión severa por afectación en la función de los fagocitos, muy parecida a la afectación en el síndrome de Griscelli tipo 2, con la diferencia de que el síndrome de Chediak-Higashi presentará gránulos intracitoplasmáticos en leucocitos y la distribución de los gránulos de pigmento en tallos pilosos es de forma simétrica y de pequeño tamaño.² Este síndrome es una enfermedad genética rara, de la cual se

CORRESPONDENCIA Blanca María Mazariegos-Godínez ■ blancamazariegos@ufm.edu

© 2026 Los autores. Este artículo se distribuye bajo los términos de la licencia **Creative Commons Atribución 4.0 Internacional (CC BY 4.0)**. Publicado con  **index** en nombre de Medipiel Servicios Administrativos.

han notificado menos de 500 casos clínicos en el orbe durante los últimos 20 años.³

Descripción del caso

Paciente masculino de 6 años con historia de fotosensibilidad, por lo que consulta a la unidad de oftalmología del Hospital Roosevelt, donde evalúan que presenta hipoplasia del nervio óptico, hipermetropía y astigmatismo; en este servicio le encuentran cambios en la coloración de cabello y piel, por lo que es referido a INDERMA.

Al examen físico y tricoscópico presentaba tricopatía generalizada con respecto a cuero cabelludo y cejas caracterizada por tallos pilosos claros y grisáceos (**figura 1**).

Resto de piel y anexos: dermatosis crónica generalizada en tronco caracterizada por piel hipopigmentada asociada a máculas hiperpigmentadas en piel expuesta al sol (mejillas, brazos, antebrazos y cuello) de tamaños variables, color marrón oscuro, formas irregulares, superficie lisa, contornos definidos sobre piel seca. (**figura 2**) Resto del examen físico normal.

Antecedentes médicos personales: infecciones recurrentes desde la lactancia como amigdalitis, otitis media aguda; alérgicos con rinitis alérgica; familiares: abuelo paterno con glaucoma; hijo de padres no consanguíneos.

Paciente producto de cesárea transperitoneal por taquicardia fetal, naciendo prematuro de 8 meses, peso al nacer 5,6 lbs, sin complicaciones posteriores. Madre indica coloración clara y grisácea de cabellos de cuero cabelludo desde el nacimiento.

Con estos datos clínicos se hace el diagnóstico de síndrome de Griscelli tipo 3, por presentar únicamente manifestaciones cutáneas, diferenciándose del tipo 1, que presenta hipomelanosis con déficit neurológico primario, y el tipo 2, que manifiesta hipomelanosis, deterioro inmunológico con manifestaciones de un síndrome hemofagocítico. Sin embargo, el estudio microscópico del cabello reveló una distribución peculiar regular de pigmento en forma de gránulos (**figura 3**), diferenciándose de la presentación habitual de cabellos en el síndrome de Griscelli con patrón de cúmulos de pigmento largos de distribución irregular difusa (**figura 4**). Pensándose en la posibilidad de síndrome de Chediak-Higashi, se solicitaron estudios complementarios: TAC con edema cerebral leve y quinto ventrículo como variante anatómica; hemograma con leucocitosis, neutropenia relativa y trombocitopenia; inmunoglobulinas elevadas: IgA 294, IgG 2.006, IgM 209, IgE 231,7 UI/mL. Además, se le realizó frote periférico reportando gránulos citoplasmáticos



Figura 1. Se observan cabellos plateados característicos del síndrome de Chediak-Higashi.



Figura 2. Áreas de hiper e hipopigmentación en tronco y brazos.



Figura 3. Pigmento regular en gránulos de paciente con síndrome de Chediak-Higashi.



Figura 4. Pigmento irregular en paciente con síndrome de Griscelli tipo 3.

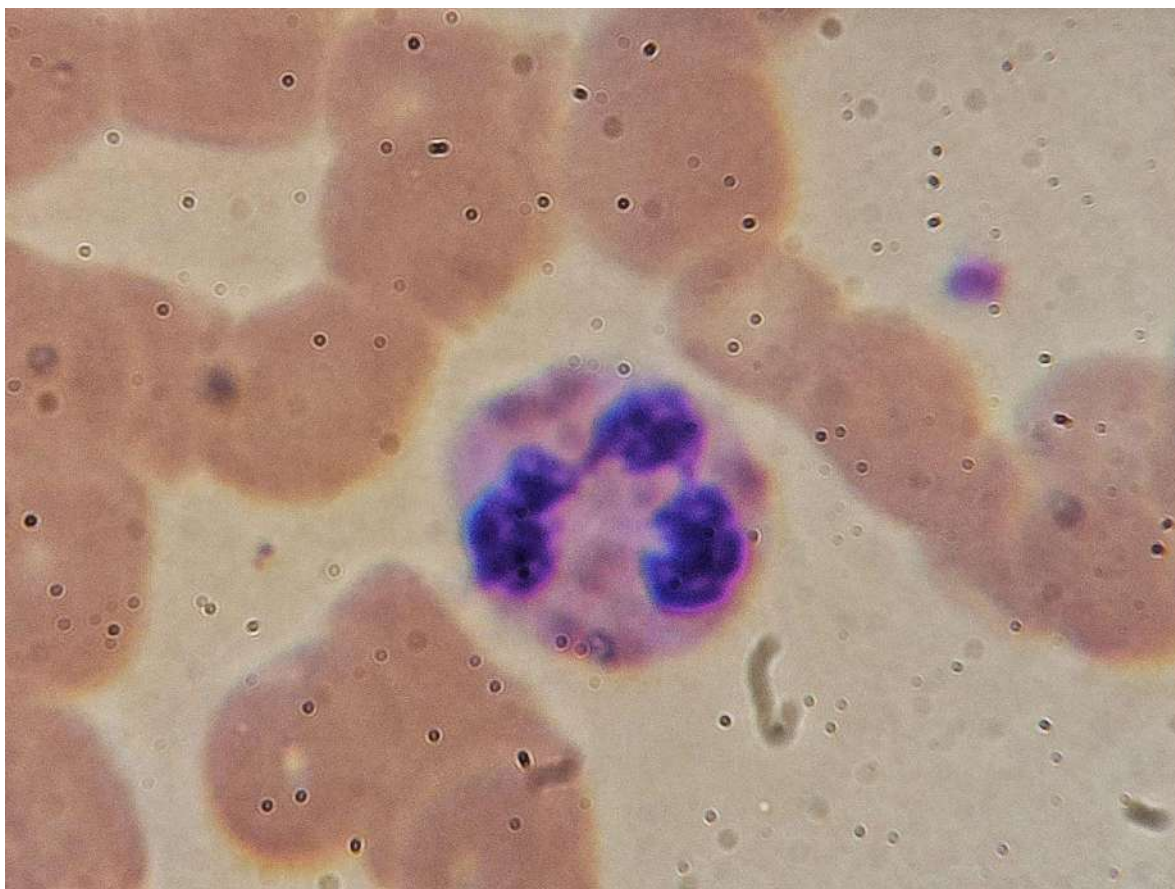


Figura 5. Microscopía óptica de frote periférico en el que se observan gránulos intracitoplasmáticos en neutrófilos.

en neutrófilos (**figura 5**), ausencia de células inmaduras atípicas, serie eritrocitaria normocítica normocrómica y biopsia de piel, con epidermis ortoqueratósica, acantosis leve y crestas mayormente aplanadas, además de distribución irregular del pigmento en capa basal, con áreas de

abundante melanina en el citoplasma de queratinocitos de la capa espinosa.

Se realizan estudios moleculares en donde identifican variante de empalme homocigótica clasificada como

patógena asociada al síndrome de Chediak-Higashi autosómico recesivo.

Paciente con adecuada evolución, sin afectación neurológica y crecimiento acorde a la edad; presentando únicamente infecciones leves a repetición que no requieren de ingreso hospitalario; sin embargo, el departamento de infectología inicia tratamiento profiláctico a largo plazo con trimetoprim-sulfametoxazol.

Discusión

El síndrome de Chediak-Higashi (SCH) es un trastorno hereditario autosómico recesivo, caracterizado por deficiencia inmunológica severa que los predispone a infecciones bacterianas, sobre todo con respecto a vías respiratorias, además de albinismo oculocutáneo parcial, hiperpigmentación en áreas expuestas al sol, fotofobia, nistagmo.^{1,2}

La alteración inmunológica afecta la quimiotaxis de los neutrófilos, presentando gránulos intracitoplasmáticos. Otras células del cuerpo también son afectadas, como lo son los melanocitos con presencia de melanosomas, las plaquetas con presencia de gránulos densos gigantes debido a la mutación del gen 1q42 (CHS/ LYST), que codifica a la proteína LYST que se encarga del transporte lisosomal y en la función del citoesqueleto, por lo que se afecta la morfología y función de los fagolisosomas y melanosoma.^{1,5}

Las manifestaciones clínicas debido a estas alteraciones son variables; en nuestro paciente fue evidente el albinismo parcial con presencia de cabellos plateados, hipopigmentación e hiperpigmentación en piel, al igual que infecciones a repetición, las cuales fueron sutiles. Existen 3 fenotipos, siendo el más común, entre el 85-90% de los casos, la forma infantil severa, en que se tiene mal pronóstico con desarrollo de una fase acelerada (linfohistiocitosis hemofagocítica) que consiste en una infiltración visceral de células linfoides e histiocíticas, manifestándose con hepatoesplenomegalia, linfadenopatía, pancitopenia, gingivitis; la trombocitopenia y el decremento de la síntesis de factores de coagulación llevan a un desenlace fatal debido al sangrado masivo.² En el 10-15% se desarrolla una forma leve con mejor pronóstico sobreviviendo hasta la adultez con alteraciones neurológicas progresivas con ausencia de infecciones y por último se ha descrito una forma intermedia que es la más rara, llamada adolescente con presencia de hipopigmentación, retardo del desarrollo e infecciones recurrentes sin evidencia de fase acelerada,³ forma que se considera presenta nuestro

paciente, ya que a pesar de la infecciones no hay evidencia de fase acelerada y su estado neurológico se encuentra conservado.

El diagnóstico se realiza a través del examen morfológico de sangre periférica y médula ósea, buscando la presencia de gránulos intracitoplasmáticos gigantes en células de la línea mieloide y linfocitos. La microscopía de luz del cabello sirve de apoyo al observar gránulos de pigmento en los tallos pilosos distribuidos de forma simétrica, diferenciándose de la presentación habitual de cabellos en el síndrome de Griscelli con patrón de cúmulos de pigmento largos de distribución irregular difusa.⁴

Al inicio de la evaluación debido a la evolución de nuestro paciente con afectación únicamente a nivel cutáneo, se consideró que presentaba un síndrome de Griscelli tipo 3, sin embargo el estudio de tallos pilosos con microscopía de luz evidenció un patrón de gránulos característico del síndrome de Chediak-Higashi lo que abrió paso a otros estudios inmunológicos y moleculares, considerándose que el análisis con microscopía de luz es un método de fácil acceso y fundamental para el estudio de cabellos plateados, al igual que el frote periférico; sin embargo el diagnóstico se confirma definitivamente con la presencia de mutación en el gen LYST.

El pronóstico difiere si los pacientes presentan edades menores o mayores a 5 años al momento de presentar manifestaciones clínicas graves, parece ser debido al sitio funcional truncado de la proteína LYST: ya que el peor pronóstico coincide con lo observado en las mutaciones proximales de la proteína LYST; sin embargo, es necesario llevar a cabo estudios adicionales para conocer mejor los factores que determinan los dominios funcionales afectados, lo que podría correlacionar con algún fenotipo específico y su mutación responsable. En el informe que se recibió de la mutación en LYST de nuestro paciente no se indicó el sitio exacto de la mutación.

El manejo de la inmunodeficiencia crónica comprende el tratamiento de las infecciones recurrentes con antibióticos. El uso de vincristina, prednisona y ciclofosfamida induce remisión temporal del cuadro. Sin embargo, el trasplante alogénico de médula ósea de hermano HLA compatible es el único que lleva a la curación de las manifestaciones hematopoyéticas.^{1,2}

Financiamiento

Esta investigación no recibió ninguna subvención específica de agencias de financiamiento de los sectores públicos, comercial o sin fines de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de interés.

Responsabilidades éticas

Los autores confirman haber obtenido consentimiento informado de los pacientes sujetos de investigación en humanos, de acuerdo con los principios éticos contenidos en la Declaración de Helsinki.

Uso de IA

Los autores declaran que no se utilizaron herramientas de inteligencia artificial en ninguna fase de la elaboración del manuscrito.

REFERENCIAS

1. Valdez, R. Larralde M, et al., Genodermatosis, *Dermatología pediátrica*. Buenos Aires, Ediciones Journald. 2021:89.
2. Morice F, Taeb A. Harper's Textbook of Pediatric Dermatology, India, Wiley Blackwell. 2020: 1489-1490, 2034-205, 2036.
3. Castro-Castro B, Ballester-Santovenia JM, Peña-Sánchez MA, Batista Duhart, et al. Síndrome de Béguez-Steinbrinck-Higashi: un nuevo epónimo para el síndrome de Chediak-Higashi. *Rev Hematol, Inmunol y Hemoter Cub* 2019; 35(2).
4. Morales D, Zaldivar G. 2019. Síndrome de Griscelli: Reporte de caso. *Act Ped Hond*. 2018; 9(2).
5. Quero A, Álvarez R, Sánchez L. Síndrome de Chediak-Higashi: A propósito de un caso clínico. *Rev ped Mex*. 2012; 79 (2).