

## Paciente femenina de 32 años de edad...

Irene Rivera Salgado,\* Rosa María Vicuña González,\* Alicia Rodríguez Velasco\*\*

**E**l ejercicio clínico-patológico tiene dos propósitos: 1) compartir casos cuyos aspectos clínico y anatopatológico sean de interés, por el grado de dificultad diagnóstica que representan, y 2) utilizar los casos para formar un acervo que después podamos consultar.

En la primera parte, después de hacer la presentación clínica y anatopatológica del caso, se plantean enunciados que deberán responderse con **V** (de verdadero, si se está de acuerdo con el mismo) o **F** (de falso), si por el contrario se considera erróneo dicho enunciado. En el anverso del caso se encontrarán las respuestas a los enunciados del ejercicio del número anterior, así como algunas "perlas" de diagnóstico del caso expuesto en la primera parte y recomendaciones de lectura.

### PRIMERA PARTE

Se trata de una paciente de 32 años de edad, con padecimiento que inició cinco años antes con acné, hirsutismo, astenia, adinamia, amenorrea secundaria y pérdida de la fuerza muscular. La paciente refirió aumento progresivo de peso con obesidad centripeta por abundante panículo adiposo abdominal y estrías rojo vinoso, con facies de luna llena. Neurológicamente íntegra; cardiopulmonar sin daño; extremidades íntegras. Se diagnosticó adenoma hipofisario productor de ACTH que se trató quirúrgicamente. Dos años después se detectó ACTH de 119 y cortisol de 67.4. En

cateterismo de adrenales se detectó macroproducción de cortisol. Punción de vena renal derecha: renina 58.7, ACTH 92.8, cortisol matutino 24.4, aldosterona 186. Punción de vena renal izquierda: renina 52.4, ACTH 89.4, cortisol matutino 23.3, aldosterona 142. En estudio de resonancia magnética se evidenció glándula suprarrenal derecha aumentada de tamaño. Se realizó adrenalectomía derecha.

1. ¿Cuál es su diagnóstico? \_\_\_\_\_.
2. \_\_\_\_ La paciente tiene síndrome de Cushing.
3. \_\_\_\_ El síndrome de Cushing está asociado sólo con carcinoma cortico-suprarrenal.
4. \_\_\_\_ La lesión que se muestra es la causa más frecuente de hipercortisolismo endógeno.
5. \_\_\_\_ La inmunohistoquímica es necesaria para el diagnóstico de la lesión que se muestra.

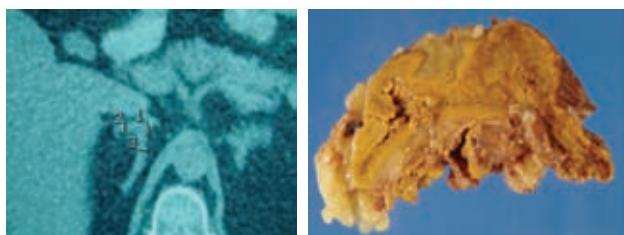


Figura 1. Las figuras de este artículo aparecen a color en el anexo 7 de este número.

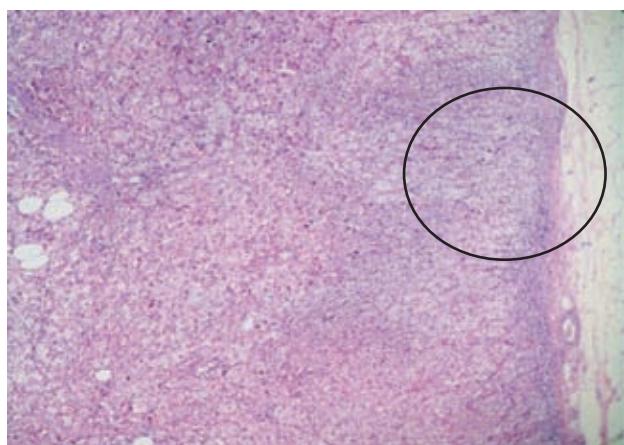


Figura 2.

\* Anatomopatologa, Hospital Central Sur de Alta Especialidad, Petróleos Mexicanos.

\*\* Anatomopatóloga, Unidad Médica de Alta Especialidad, Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS.

Correspondencia: Dra. Irene Rivera Salgado. Correo electrónico: maria.irene.rivera@pemex.com

Este artículo debe citarse como: Rivera-Salgado I, Vicuña-González RM, Rodríguez-Velasco A. Paciente femenina de 32 años de edad... Patología Rev Latinoam 2011;49(2):157-158.

## SEGUNDA PARTE

1. **Verdadero.** La práctica de estudiar el cabello en los servicios de anatomía patológica es infrecuente. En algunas enfermedades pediátricas el estudio simple del pelo con microscopía óptica es de una utilidad incommensurable, ya que permite sugerir un diagnóstico preciso en poco tiempo, de manera muy sencilla y no costosa. En este caso el pelo valorado con microscopio óptico (Figura 1, derecha) muestra grumos grandes de melanina distribuidos de manera regular. En hospitales pediátricos donde se estudian rutinariamente, con microscopía de luz, muestras de cabello, se ha informado que existen alteraciones evidentes, que permiten sugerir diagnósticos precisos, hasta en 49% de los casos.
2. **Falso.** El estudio ultraestructural de médula ósea hace evidente, en diversas células, las inclusiones gigantes rodeadas de membrana, con morfología y contenido heterogéneos; sin embargo, la microscopia electrónica no es necesaria para el diagnóstico de síndrome de Chediak-Higashi.
3. **Verdadero.** Aunque la forma más frecuente del síndrome de Chediak-Higashi es la infantil y los pacientes fallecen antes de que ocurran alteraciones neurológicas, en la forma leve o del adulto los pacientes siempre sufren alteraciones neurológicas irreversibles. Las alteraciones neurológicas en niños con albinismo óculo-cutáneo congénito ocurren en el síndrome de Griscelli-Prunieras, pero no en el de Chediak-Higashi.
4. **Falso.** En el síndrome de Chediak-Higashi la susceptibilidad es alta para las enfermedades piógenas, en parte por la granulocitopenia con la que cursan, pero principalmente debido a la función anormal de los leucocitos polimorfonucleares, con alteración en la quimiotaxis y retardo en la destrucción de las bacterias fagocitadas.
5. **Síndrome de Chediak-Higashi.** Ésta es una enfermedad poco frecuente, autosómica recesiva, caracterizada por albinismo óculo-cutáneo, inmunodeficiencia, coagulopatía y disfunción neuronal tardía. En una serie de 1,428 casos latinoamericanos con inmunodeficiencia primaria sólo 8% correspondió a defectos en la función de los granulocitos. Está causada por una mutación localizada en el –ahora conocido– gen CHS1/LYST del cromosoma 1 (1q42), que codifica la formación de la proteína LYST (*lysosomal trafficking regulator*). Su deficiencia impide la formación normal de fagolisomas y de los melanosomas por lo que los pacientes presentan defectos en la coloración del cabello y de la piel (albinismo parcial) y en los procesos de fagocitos, los pacientes también padecer infecciones frecuentes debido a defectos en la actividad de las células *natural killer*, la citotoxicidad de las células T, la quimiotaxis y la actividad bactericida de granulocitos y monocitos. Lo característico en los estudios paraclínicos son las inclusiones grandes en los granulocitos. Se distinguen tres fenotipos, el más común es la forma infantil y corresponde a 85-90% de los casos. Éstos sufren una fase acelerada caracterizada por linfohistiocitosis hemofagocítica y fallecen tempranamente. De 10 a 15% tiene la forma clínica leve y sobrevive hasta la adultez, pero padecen deterioro neurológico progresivo. La forma intermedia es la menos frecuente, afecta a adolescentes, quienes no muestran la fase acelerada. En conclusión, el síndrome de Chediak-Higashi es una hipomelanosis congénita en la que los pacientes cursan con infecciones de repetición y el diagnóstico es relativamente sencillo.

6. **Verdadero.** Desde el punto de vista clínico, en los niños, el albinismo, el pelo gris metálico brillante y las infecciones recurrentes obligan al diagnóstico diferencial con los síndromes de Chediak Higashi, Griscelli-Prunieras y de Hermansky-Pudlak. Sin embargo, en el primero se observan inclusiones gigantes en los granulocitos y otras células, como en este caso, mientras que en los otros síndromes mencionados esto no ocurre.

### LECTURAS RECOMENDADAS

1. Smith VV, Anderson G, Malone M, Sebire NJ. Light microscopic examination of scalp hair samples as an aid in the diagnosis of paediatric disorders: retrospective review of more than 300 cases from a single centre. *J Clin Pathol* 2005;58:1294-1298.
2. Zelazko M, Carneiro-Sampaio M, Cornejo de Luigi M, García de Olarte D, et al. Primary Immunodeficiency Diseases in Latin America: First Report from Eight Countries Participating in the LAGID1 *J Clin Immunol* 1998;18:161-166.
3. Sotelo CN, Covarrubias ER, Gómez RR, García MJ. Chediak-Higashi syndrome in an infant. A case in accelerated phase. *Rev Mex Ped* 2007;74:113-118.