

## Enfermedad de Chediak Higashi

Irene Bartha de las Peñas

[irene.bartha@gmail.com](mailto:irene.bartha@gmail.com)

### Coautores

Jara Orta Chincoa. Alejandra Beltrán Olozábal

### Tutores

Natalia García Gómez. Ignacio Rosety Rodríguez

**Resumen:** La enfermedad de Chediak Steinbrinck Higashi se caracteriza por ser de herencia autosómica recesiva y es una zoonosis. Las mutaciones responsables de la enfermedad aparecen en el gen LYST (Lisosome Trafficking Regulator), denominado también CHS1, que se localiza en el gen 1q42 que codifica una proteína de unos 492kD implicada a nivel celular en la formación y el intercambio de vesículas lisosomales que resulta alterada en esta enfermedad. Las manifestaciones patognomónicas que presentan estos pacientes se ponen de manifiesto en las células de la piel y en las sanguíneas, motivo por el que presentan hipopigmentación y trastornos moderados de la coagulación, que derivan en una tendencia excesiva a los sangrados. Otros tejidos y sistemas pueden estar también afectados, lo que se puede evidenciarse en la posibilidad de aparición de graves defectos neurológicos, nerviosos en general e inmunológicos, entre otros síntomas, que pueden conducir a la muerte a estos pacientes, llevando a la muerte en el 85% de los casos, fundamentalmente por infecciones antes de los 10 años.

El diagnóstico se realiza habitualmente por la aparición de los síntomas y por la observación de las muestras sanguíneas extraídas del sujeto, en las que aparecen los precursores granulocíticos con gránulos gigantes peroxidasa positivos. Como consecuencia de esta enfermedad pueden presentarse como signos exploratorios hepato-esplenomegalia, y alteraciones en el ECG. El tratamiento es sintomático, aunque en algunos casos el trasplante de médula ha dado resultados favorables. Otros tratamientos frecuentes incluyen el uso de antivirales y antibióticos.

**Palabras clave:** Enfermedad de Chediak Steinbrinck Higashi. Lisosomas. Peroxidasa y Autosómica.

[Investigación Básica](#)  
[Póster](#)

Recibido: 24 marzo 2011.

Aceptado: 26 marzo 2011.