



Nadir Görülen Bir İmmün Yetmezlik: Chediak Higashi Sendromu

A Rare Cause of Immunodeficiency: Chediak Higashi Syndrome

Duran Karabel¹, Müsemma Karabel¹, Selvi Kelekçi¹, Murat Söker², Ali Güneş¹

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Diyarbakır

²Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Hematoloji-Onkoloji Bilim Dalı, Diyarbakır

Sayın Editör;

Chediak-Higashi Sendromu (CHS) inkomplet okulokutanöz hipopigmentasyon, fotofobi, nistagmus, kemik iliğindeki promyelosit ve myeloblastlarda miyeloperoksidaz pozitif geniş eozinofilik inklüzyon cisimcikleri, nötropeni ve cilt ve solunum sistemi enfeksiyonlarına yatkınlık ile karakterize nadir lizozomal bir bozukluktur (1). Bu sendromun tanı koydurucu özelliği nötrofillerde miyeloperoksidaz pozitif olan anormal dev granüllerin bulunmasıdır (2). İmmünolojik olarak nötropeni ve doğal öldürücü hücrelerin fonksiyon yetersizliği sonucu özellikle stafilokok ve streptokoklara bağlı piyojenik enfeksiyonlar görülür. Hematolojik bulgu olarak orta dereceli kanama diyatezi ve kolay çürük oluşumu izlenir (3). Bu mektupta yineleyen akciğer enfeksiyonu şikayetiyle başvurup CHS tanısı alan olgu nedeniyle, immün yetmezlik farkındalığının artırılması amaçlanmıştır.

Son bir haftadır ateş ve boyunda şişlik şikayeti olan 25 aylık kız hasta sunulmuştur. Özgeçmişinde dört aylıktan itibaren üçüncü basamak sağlık merkezinde takip edilen hastanın sık akciğer enfeksiyonu geçirdiği ve bu nedenle çeşitli zamanlarda hastanede yatarak tedavi edildiği öğrenildi. Ailenin iki çocuğundan ikincisi olup diğer kardeşi sağlıklı, anne baba arasında birinci dereceden akrabalık vardı. Hastanın mental motor gelişimi geriydi. Muayenede genel durumu kötü olup, soluk ve letarjik görünümdeydi. Saçları zayıf, gümüş renkli mat görünümde, cildinde yaygın solukluk, yanaklar ve gövde ön yüzde hipopigmente maküller, konjuntivaları soluk görünümde olup; servikal, preaurikular bölgede çok sayıda lenfadenopati vardı (Resim 1).

Karaciğer kot altında 3 cm, dalak 2 cm ele gelmekteydi. İlgili hematolojik bulgulardan hemoglobin 7.84 g/dl, lökosit sayısı 9440 K/µl, trombosit sayısı 38000 K/µl ve C-reaktif protein 4,95 mg/dl (N:0-0,5) idi. Hastaya trombosit ve eritrosit süpsansiyonu verildi, enfeksiyona yönelik olarak antibiyoterapi başlandı. Periferik yaymada 30% lenfosit, 65 % nötrofil ve 5% monosit görüldü. Periferik yaymasında nötrofillerde karakteristik miyeloperoksidaz pozitif dev granüller tespit edildi. Kemik iliği normosellüler yapıda olup atipik hücre yoktu.

Granülositler ve onların prekürsörlerinde benzer şekilde miyeloperoksidaz pozitif dev granüller tespit edildi. Rutin idrar, biyokimyasal parametreler ve BOS incelemesi normal olarak değerlendirildi. TORCH serolojisi negatifti.



Resim 1. Gümüş renkli, zayıf saç telleri

Chediak-Higashi Sendromu granülosit morfogenezindeki defekt sonucunda ortaya çıkan ve parsiyel okulokutanöz albinizm, tekrarlayan piyojenik enfeksiyon, periferik nöropati, nötrofillerde patognomonik dev granüllerle karakterize otozomal resesif bir hastalıktır (4). Dev granüller lenfosit, monosit, trombosit, melanosit, renal tübüler hücre, pnömosit, gastrik hücre, hepatosit, nöral hücre ve fibroblastlarda dahi bulunabilir (5). Hastalığın otozomal resesif geçmesi nedeniyle olgumuzun da anne baba arasındaki akrabalık olması CHS için artmış bir risk faktörüdür. Hastamızda tanı, kemik iliğindeki granülositer seri hücrelerinde ve periferik yaymasında nötrofillerde saptanan miyeloperoksidaz pozitif dev granüllerin saptanması ile doğrulandı. Muayenesinde özellikle yaygın servikal lenfadenopati, hepatosplenomegali, abdominal distansiyon tespit edilmiştir. Ayırıcı tanıda okulokutanöz albinizmin görüldüğü Griscelli sendromu ve Hermansky Pudlak sendromu, nötrofillerde

karakteristik dev granüllerin olmaması ile CHS'den ayırt edilir. Tedavi sınırlıdır, enfeksiyonlar için antibiyotik tedavisi, kanama komplikasyonları için kan ürünlerinin verilmesi şeklinde olan semptomatik tedavi esastır.(4). Hastamıza da bu yönde antibiyoterapi başlandı, kan ürünleri ile desteklendi.

CHS hastalarda olası melanin transportunun bozulmasına bağlı melanositlerde pigment oranı azalan dev melanozomların varlığına bağlı olarak cilt, saç ve gözlerde hipopigmentasyon ortaya çıkmaktadır (6). Hastamızda belli alanlarda hipopigmente maküller de bulunmaktaydı ve bu nedenle yaklaşık iki yıldır üçüncü basamak sağlık merkezinde takip edilmekteydi. Hipopigmentasyon bu hastalarda sıklıkla görülmesine rağmen hastanın tanısının konulmasında gecikme olmuştur. Yineleyen akciğer enfeksiyonu olan hipopigmente hastalarda nadir görülen bir immün yetmezlik olan CHS'nin akılda bulundurulması gerektiğini okurlarınızla paylaşmak istedik.

KAYNAKLAR

1. James WD, Berger TG, Elston DM. Disturbances of pigmentation. In: Andrew's Diseases of the Skin, 10th edn. Philadelphia: WB Saunders; 2006.853-68.
2. Yasha TS, Vani S, Vasanth A, Augustus M, Ramamohan Y, Das S, et al. Chediak-Higashi syndrome – A case report with ultrastructure and cytogenetic studies. Indian J Pathol Microbiol 1997;40:75-9.
3. Buchanan GR, Handin RI. Platelet function in the Chediak-Higashi syndrome. Blood 1997; 47:941-8.
4. Skubitz KM: Qualitative disorders of leucocytes. In Lee GR, Foerster J, Lukens J, Paraskevas F, Greer JP, Rodgers GM. (Eds): Wintrobe's Clinical Hematology. 12th ed., Philadelphia, Williams& Wilkins, 2009.1548-64.
5. Barak Y, Nir E: Chediak-Higashi syndrome. Am J Pediatr Hematol Oncol 1987;9:42-55.
6. du Vivier A. Disorders of pigmentation. In: Atlas of clinical Dermatology, 3rd edn. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2002.662.

Received/Başvuru: 31.01.2013, Accepted/Kabul: 08.05.2013

Correspondence/İletişim

Duran KARABEL
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı, DIYARBAKIR
E-mail: durankarabel@gmail.com

For citing/Atf için:

Karabel D, Karabel M, Keleki S, Soker M, Gunes A. A rare cause of immunodeficiency: Chediak Higashi Syndrome. J Turgut Ozal Med Cent 2013;20:371-2. DOI: 10.7247/jtomc.2013.457