

Chediak-Higashi syndrom

Ung dreng fik stillet sjælden diagnose som resultat af en bioanalytikers undren og et godt tværfagligt samarbejde

Denne case omhandler en patient, som gennem ca. 2 år har gået til kontrol og behandling i Dermatologisk Ambulatorium, Roskilde Sygehus, for hidrosadenit*, hyperhidrose* og intermitterende pyodermi. Ved en rutineblodprøve, hvori der indgår en manuel differentialtælling af leukocytterne, gøres et fund, som fører til den endelige diagnose Chediak-Higashi syndrom. Den tentative diagnose blev stillet på baggrund af et godt samarbejde mellem Klinisk Biokemisk Afdeling og Patologisk Afdeling på Roskilde Sygehus i 2015.

Det tværfaglige samarbejde afdelingerne imellem har i dette tilfælde bevirket, at patienten blev diagnosticeret og således kunne henvises til behandling. Når der arbejdes på tværs af afdelingerne, vil det enkelte speciales kompetencer og ekspertise bringes i spil, således at beslutningsgrundlaget for videre handling bliver bedre.

Chediak-Higashi syndrom

Chediak-Higashi syndrom (CHS) er en sjælden, autosomal recessiv lidelse karakteriseret ved blødningstendens, hyppige bakterielle infektioner, varierende grader af albinisme og neurologisk dysfunktion. Graden af albinisme varierer og omfatter typisk hud, øjne og hår. Hos patienter af pigmenteret race kan ses hyperpigmentering* af huden i ansigtet og på ekstremiteterne (3).

CHS forekommer i en klassisk form (50-85 %), hvor symptomerne er til stede allerede kort tid efter fødslen, og en "late onset" form, hvor symptomerne optræder senere og er mildere (2,3). Behandlingen omfatter støttende terapi af de kliniske symptomer og knoglemarvstransplantation (3).

Gennem de seneste 20 år er der rapporteret om mindre end 500 tilfælde af CHS (2).

Ved en manuel differentialtælling af patientens leukocytter vil der optræde nogle karakteristiske forandringer i disse. De neutrofile, eosinofile og basofile granulocytter indeholder store sekundære abnormale granula, som farver fra gråligt til rødt i May-Grünwald-Giemsa-farvning. I lymfocytterne vil der ses store inklusioner i cytoplasmaet, som er af lysosomal oprindelse (1-4).

Den endelige diagnose CHS stilles ved genmutationsanalyser (3).

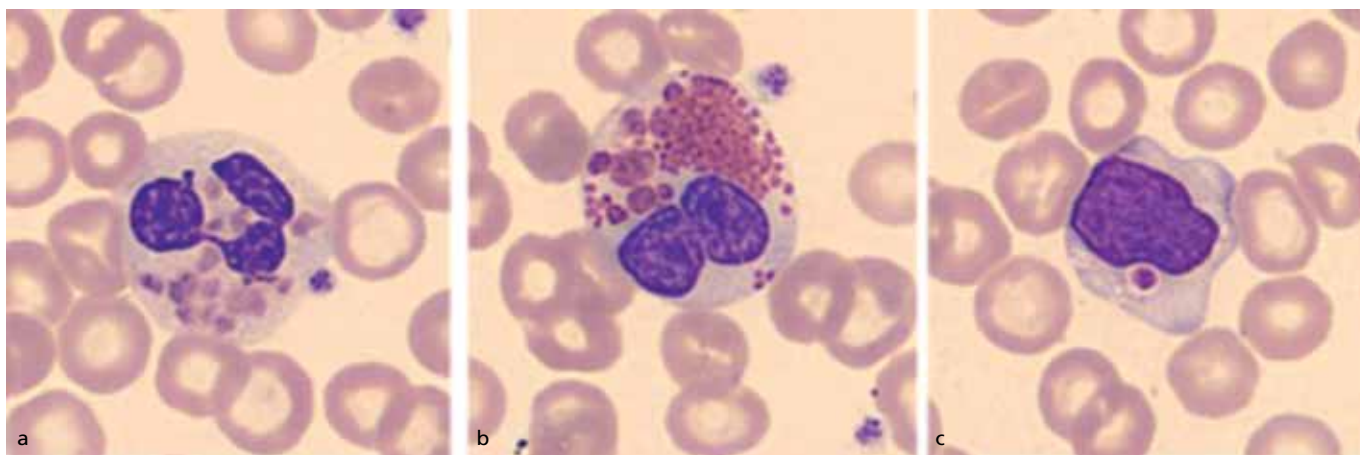
Case

En 15-årig dreng har siden 2013 været i behandling på Dermatologisk Ambulatorium, Roskilde Sygehus. Patienten har været i behandling for hidrosadenit*, hyperhidrose* og intermitterende pyodermi. Ved præsentation i klinikken i 2013 fandtes hyperpigmentering* i ansigtet og på ekstremiteterne, gingivitis*, follikulitis* samt nedsat følesans for prik og berøring af fodsålerne.

Ved en blodprøvekontrol i forbindelse med behandling i 2015 findes anæmi, lymfocytose, eosinofili og neutropeni. I forbindelse med analysen af de hæmatologiske parametre foretages der en manuel differentialtælling. I cellebilledet findes neutrofile granulocytter med store cytoplasmatiske konfluerende granula (Figur 1.a). Disse store konfluerende granula ses ligeledes i de eosinofile granulocytter (Figur 1.b). I lymfocytterne ses en opklaring i cytoplasmaet (Figur 1.c).



Af bioanalytiker //
Mia Hedelund Jørgensen
Klinisk Fysiologisk Nuklearmedicinsk Afdeling
Køge Sygehus
(Tidl. Klinisk Biokemisk Afdeling, Roskilde Sygehus)



Figur 1. Neutrofil granulocyt (a), eosinofil granulocyt (b) og lymfocyt (c) farvet med May-Grünwald-Giemsa. Cellerne er fra casens aktuelle patient diagnosticeret med CHS. Cellerne viser de for syndromet karakteristiske konfluerende granula i de neutrofile granulocytter og eosinofile granulocytter. I lymfocytterne ses ligeledes karakteristisk opklaring i cytoplasmaet. Billederne er fra Cellavision DM96, Klinisk Biokemisk Afdeling, Roskilde Sygehus.

De for sygdommen karakteristiske cellulære fund konfereres med Patologisk Afdeling, og der stilles den tentative diagnose Chediak-Higashi syndrom.

Der blev hurtigt taget kontakt til rekvirerende læge, således at patienten kunne henvises til videre udredning. Ved mutationsundersøgelse på hår fra patienten er der stillet den endelige diagnose Chediak-Higashi syndrom. I skrivende stund er patienten indstillet til knoglemarvstransplantation.

Diskussion

CHS er en sjælden lidelse, hvor de patologiske cellulære karakteristika er tilstedeværelsen af lysosomale inklusioner og abnormt store cytoplasmatiske granula i alle typer hvide blodlegemer (2,4).

Denne patientcase er et godt eksempel på, hvordan et vel-fungerende tværfagligt samarbejde og faglig fordybelse kan gøre en forskel. I dette tilfælde har både samarbejdet og den faglige fordybelse betydet, at der blev stillet en tentativ diagnose, således at rekvirerende afdeling blev kontaktet og kunne viderehenvise patienten til behandling.

Hvis der ved den manuelle differentieltælling ikke blev sat spørgsmålstejn ved cellemorfologien, ville patologisk afdeling ikke være kontaktet og diagnosen derfor ikke stillet. Casen understreger i dette tilfælde vigtigheden af et godt tværfagligt samarbejde, når der opstår tvivl eller undren.

Referencer:

- 1 Bain BJ. *Blood cells: A practical guide*. 4. Ed. Blackwell publishing 2006.
- 2 Kaplan J, De Domenico I, Ward DM. *Chediak-Higashi syndrome*. *Curr Opin Hematol*. 2008; 15: 22-29.
- 3 Lozano ML et al. *Towards the targeted management of Chediak-Higashi syndrome*. *Orphanet J Rare Dis*. 2014; 9: 132.
- 4 Usha HN et al. *Chediak-Higashi syndrome*. *Indian Pediatrics* 1994; 31: 1115-1119

De i teksten *markerede medicinske fagudtryk

Hidrosadenit:

Svedkirtelbetændelse i aksillerne

Hyperhidrose:

Udtalt svedtendens på hænderne

Hyperpigmentering:

Hudområder med mørkere pigmentering

Gingivitis:

Tandkødsbetændelse

Folikulit:

Hårsækbetændelse i aksillerne