

Metahemoglobinemia de causa genética en un recién nacido

David Molina Herranz, Amelia Moreno Sánchez, Gema Carmen Marcén, Belén Salinas Salvador, Irene Antoñanzas Torres, María Martínez Moral, Cristina García Escudero, Segundo Rite Gracia.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

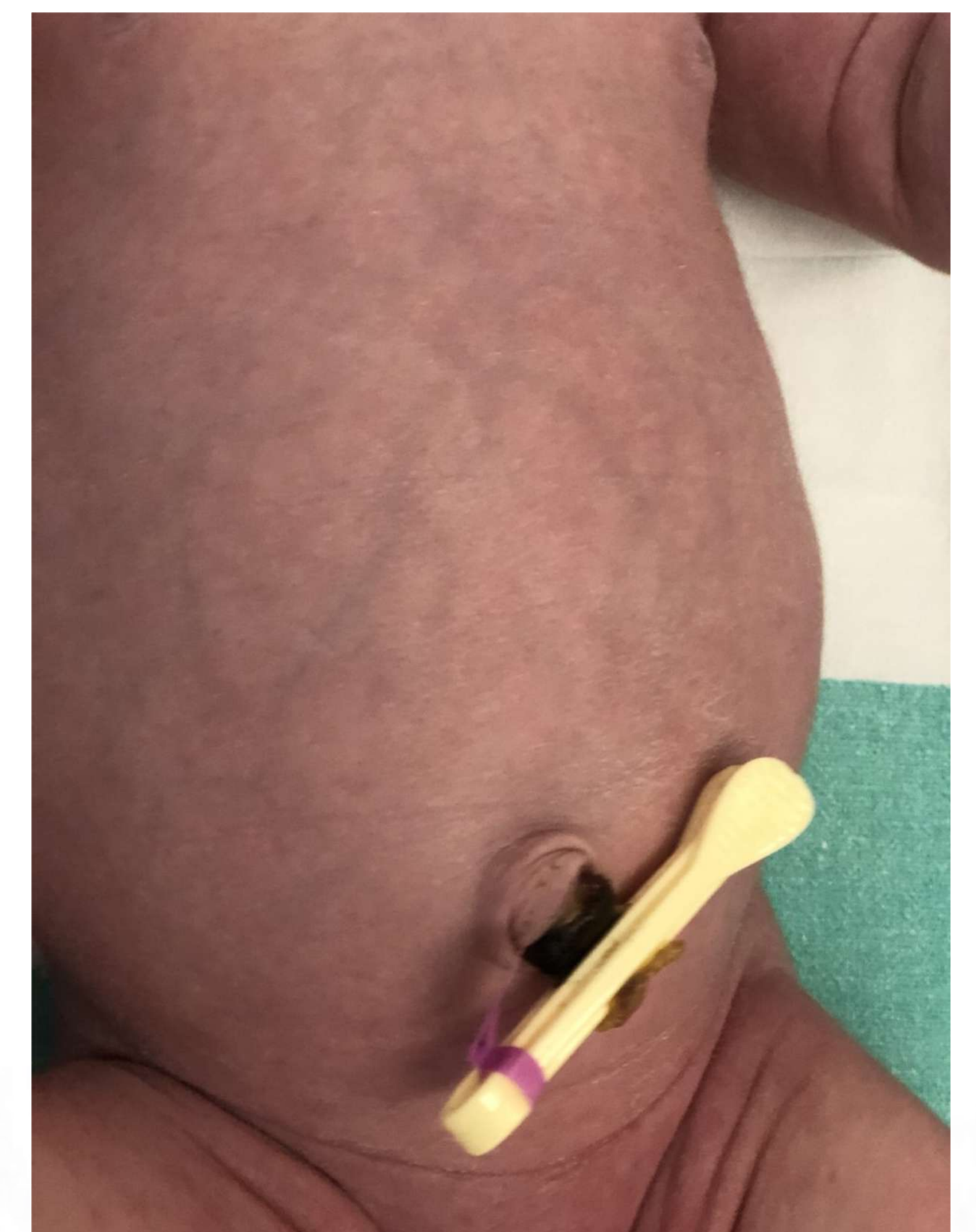
La cianosis es una coloración azulada de los tejidos que se produce cuando el nivel absoluto de hemoglobina reducida capilar supera 3 g/dl. Es un hallazgo clínico común en recién nacidos; diferenciando periférica y central si se produce durante el flujo lento a través de los lechos capilares periféricos o está presente en todo el cuerpo. La central depende de la cantidad de hemoglobina reducida y requiere una evaluación completa. La policitemia y las hemoglobinopatías como la metahemoglobinemia son las causas hematológicas que pueden producirla. La mayoría son secundarias a causas ambientales. Presentamos un caso de metahemoglobinemia congénita recesiva (MCR) relacionada con alteraciones del gen CYB5R3.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Recién nacida que presenta desde el nacimiento coloración grisácea generalizada, con adecuada saturación de oxígeno en todo momento. Parto eutócico, 39+0 semanas de gestación, peso 3100 g. Padres no consanguíneos. Sin otros antecedentes de interés salvo intervención materna por absceso en el brazo que precisó el mes previo al parto anestesia local.

Ante la persistencia aislada de coloración alterada ingresa en la Unidad de Neonatología a las 48 horas de vida para monitorización y completar estudio. Exploración física sin otros hallazgos. Durante el ingreso permanece estable. Se objetiva en control gasométrico capilar realizado en área de Maternidad previo al ingreso metahemoglobina (MHb) de 15.9% confirmada en controles posteriores, MHb venosa de 16'2%.

Presenta normalidad en el resto de pruebas complementarias realizadas (bioquímica, hemograma, glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, electroforesis de hemoglobinas, test de Coombs directo, hemocultivo y estudio ecocardiográfico). El estudio genético detecta la variante Ala179Thr en homocigosis en el gen CYB5R3.



DISCUSIÓN

La paciente presenta la variante patogénica NM_000398.7: c.535G>A, p.(Ala179Thr) del gen CYB5R3 en homocigosis, correspondiente a MCR tipo I. El tipo de mutación concuerda con el espectro clínico y niveles de MHb (10-35%). Esta variante, descrita en 2001 en una familia del norte de África, se presenta habitualmente ligada a consanguinidad. En nuestro caso ambos padres son portadores en heterocigosis y no son consanguíneos. Teniendo en cuenta que la frecuencia poblacional reportada del alelo es del 0.0128%, es destacable la excepcionalidad del caso.