

Anemia hemolítica no autoinmune neonatal. Síndrome de Deficiencia del transportador de la glucosa tipo 1 (SD-GLUT1) asociada al gen SLC2A1.

Villatoro Leiva, Elena. Cruz Palomares, Ángela. Cabrera Corral, Cristina.
Montes Valverde, María del Mar. Villar Quesada, Encarnación.
Hospital Universitario Jaén. UGC Pediatría.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Deficiencia del transportador de la glucosa tipo 1.

Es una enfermedad infrecuente con amplia variabilidad fenotípica.

GLUT1 es una **glicoproteína** unida a la membrana que se expresa en **eritrocitos, endotelio capilar cerebral y astrocitos**.

Permite el paso de la **glucosa** por la barrera hematoencefálica.

El **gen SLC2A1**, es el encargado de esta proteína.

Manifestaciones clínicas

Las **manifestaciones neurológicas** priman en este cuadro.

Algunas manifestaciones extraneurológicas, aunque infrecuentes, son: anemia hemolítica, hepatoesplenomegalia y cataratas.

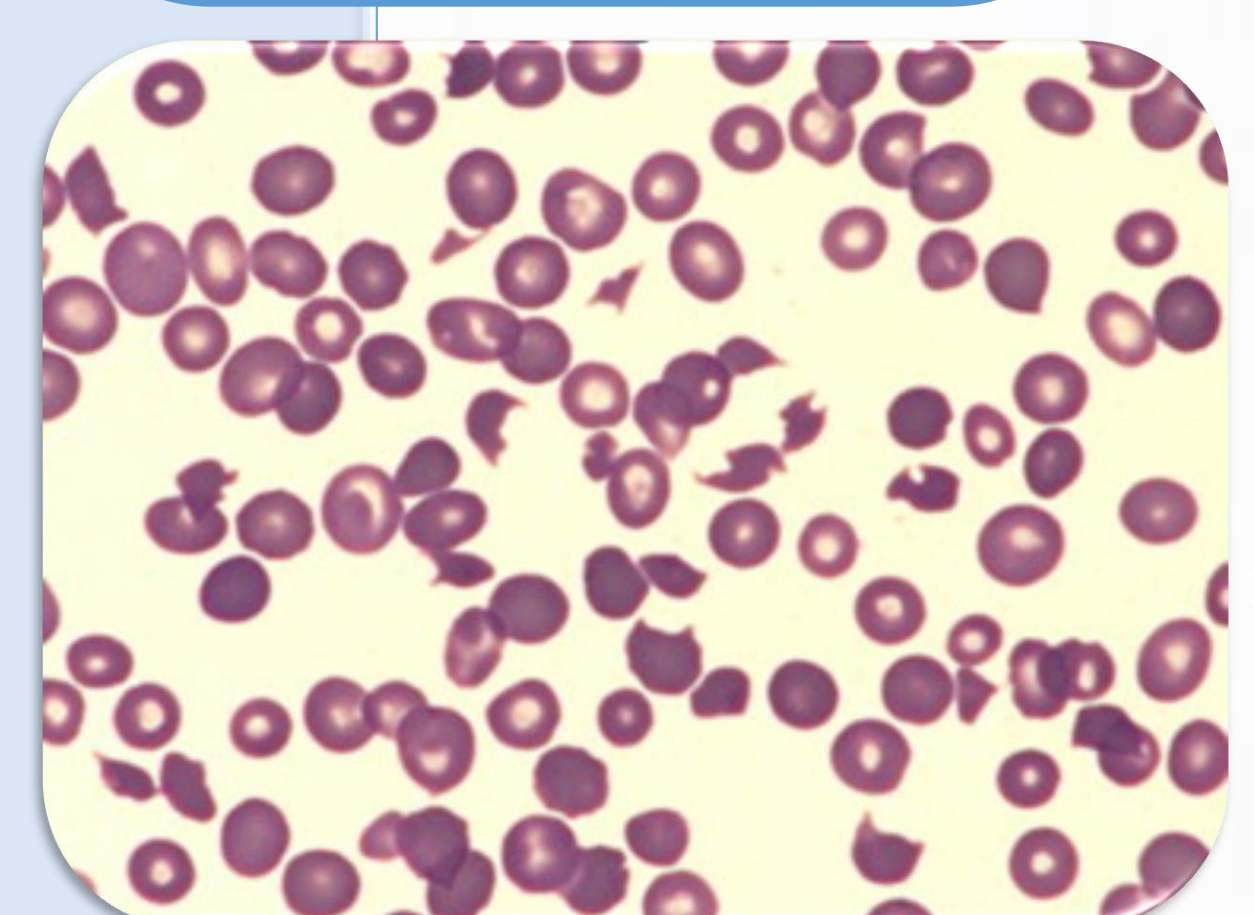
RESUMEN DEL CASO

Recién nacido a término de peso adecuado, derivado a las 16 horas de vida por anemia aguda hemolítica grave.

- **Antecedentes obstétricos**, madre con anemia durante el embarazo, sin tratamiento. Cesárea urgente por no progresión a las 37 semanas, que precisó reanimación tipo III e hipoglucemia neonatal precoz.
- Exploración → **palidez generalizada**.
- Estudio de **anemia neonatal**:
 - Frotis periférico** → marcada anisopoiquilocitosis, predominio macrocítico, policromasia y presencia de equinocitos, dianocitos, algún esquistocito y abundantes eritroblastos; y
 - Grupo sanguíneo del RN: O positivo con TCD negativo (dos determinaciones) → **transfusión de hematíes**.
- Estudio de membranopatías y enzimopatías → Normal.
- Estudio genético → mutación de la variante c.805c>T p.Arg269Cys) del gen **SLC2A1**, en heterocigosis y con **herencia autosómica dominante**.

Analítica sanguínea:

- Hemoglobina 6,5 g/dl.
- Bilirrubina total 7,2 mg/dl
- LDH de 1178 U/L.



Actualmente en seguimiento en consultas de Hematología y Neurología Pediátrica con controles analíticos normales y desarrollo neurológico acorde a su edad.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- El SD-GLUT1 a pesar de ser una patología infrecuente, ha aumentado su incidencia en los últimos años. Es importante descartarla ante una epilepsia de comienzo precoz, y debe incluirse en el diagnóstico diferencial del retraso mental no filiado.