

La importancia de la anamnesis en el estudio de las anemias regenerativas: A propósito de un caso

Guillem Brullas Badell, Francesc Ros Cordoba, Ana Isabel Curcoy Barcenilla
Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona

INTRODUCCIÓN

El déficit de la enzima Glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PD) (*Imagen*) es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X en la que el hematíe presenta una pérdida del poder reductor frente a sustancias oxidantes como ciertos fármacos, alimentos (especialmente habas) e infecciones. En estas situaciones, se produce una precipitación de la hemoglobina originando crisis hemolíticas intravasculares, dolor abdominal e incluso fiebre, presentando una recuperación espontánea al cabo de unas semanas. Tiene un excelente pronóstico con la evitación de los factores desencadenantes.

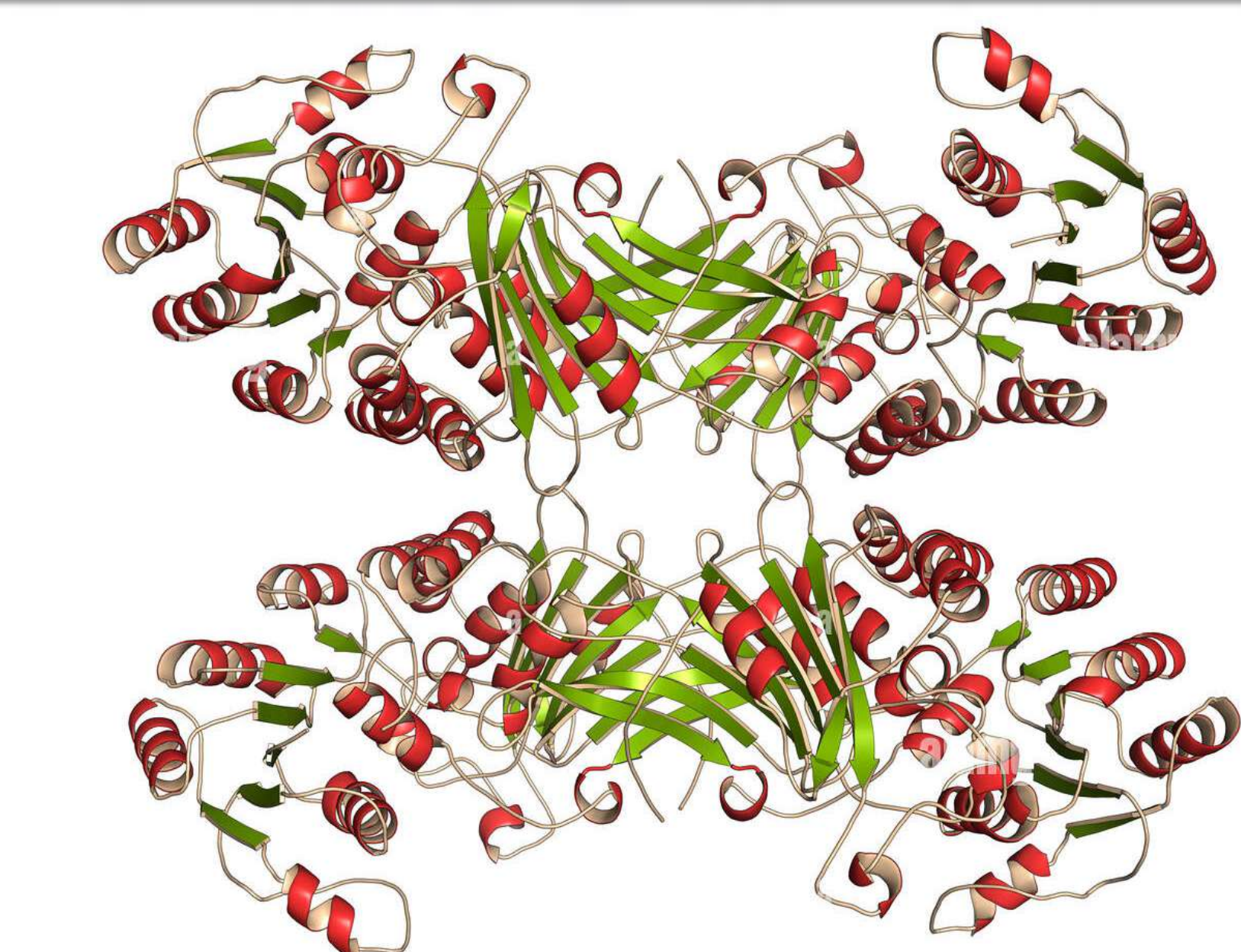


Imagen: Estructura enzima G6PD.

RESUMEN DEL CASO

Historia actual: Niño de 21 meses, de origen marroquí, sin antecedentes personales ni familiares destacables, que acude a Urgencias por hiporexia y palidez de 1 semana de evolución. La madre explica que 4 días antes realizó un pico febril de 38° junto con orinas oscuras que se autolimitaron.

Exploración física: Constantes dentro de la normalidad. Palidez mucocutánea marcada, sin otras alteraciones.

Evolución Urgencias: Se solicita una analítica sanguínea (*Tabla*) que muestra una anemia regenerativa, sin otros datos de hemólisis en ese momento, con un test de Coombs negativo. Se ingresa al paciente para estudio.

Eritrocitos	2,39 mill/mmcc	Creatinina	0,39 mg/dL
Hemoglobina	7,2 g/dL	PCR	2,5 mg/L
Hematocrito	21,1 %	Bilirrubina total	0,4 mg/dL
VCM	88 fl	Bilirrubina conjugada	0,2 mg/dL
HCM	30,1 pg	ALT	13 UI/L
MCHC	34 g/dL	AST	27 UI/L
RDW	17,2 %	LDH	709 UI/L
Reticulocitos	8,6 %	Hierro	37 ug/dL
Plaquetas	400 mil/mmcc	Transferrina	261 mg/dL
Leucocitos	8,3 mil/mmcc	Ferritina	327,9 ug/L
Linfocitos	4,6 mil/mmcc	Haptoglobina	267 mg/L
Neutrófilos	2,4 mil/mmcc	Vitamina B12	210 pmol/L
Sodio	137 mmol/L	Ácido fólico	>45,3 mmol/L
Potasio	4,08 mmol/L	Test de Coombs directo	Negativo
Cloro	105 mmol/L	Test de Coombs indirecto	Negativo

Tabla: Analítica sanguínea inicial del paciente a su llegada a Urgencias.

Evolución al ingreso: Dado el cuadro clínico se interroga a la madre que refiere que el niño comió una sopa de habas el día anterior al inicio del episodio. Se solicita estudio de actividad de la enzima G6PD que resulta deficitaria (1,18 UI/hHb), confirmándose el diagnóstico de favismo.

Durante el ingreso se mantiene estable hemodinámicamente en todo momento con mejoría analítica de la anemia, por lo que es dado de alta.

Control ambulatorio Hematología: Ha presentado normalización de los parámetros analíticos, sin signos de nuevas crisis hemolíticas. Realiza correctamente una evitación de los factores desencadenantes.

Se ha solicitado estudio en madre y dos hermanos varones siendo estos positivos para esta entidad.

CONCLUSIONES

- En el diagnóstico de las anemias es fundamental el estudio analítico.
- Nunca debe olvidarse la importancia de una correcta anamnesis, ya que permite tener una sospecha clínica para solicitar pruebas dirigidas al diagnóstico definitivo.
- El déficit de G6PD es una causa de anemia relativamente frecuente, ya que afecta a 400 millones de personas en todo el mundo, sobre todo en el área Mediterránea.
- El déficit de G6PD tiene un carácter hereditario recesivo ligado al X, por lo que predomina en varones.