

ANEMIA POR DÉFICIT DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA

López Pavía, Claudia; Millares Martínez, Guillem; Almécija Muñoz, Ara; Iniesta González, Sergio. Hospital Clínico Universitario de Valencia

Introducción

El déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PDH), un trastorno genético ligado a X, es la enzimopatía eritrocitaria más frecuente. La G6PDH participa en la síntesis de NADPH protegiendo a los hematíes del daño oxidativo. Su déficit produce, ante la exposición a agentes externos (característicamente habas, infecciones o fármacos), desnaturalización y precipitación de la hemoglobina en cuerpos de Heinz intraeritrocitarios. Estos dañan la membrana celular, resultando en crisis agudas de hemólisis.

Los pacientes presentan disminución brusca de las cifras de hemoglobina, acompañada de orinas colúricas, vómitos, palidez e ictericia cutánea, y fiebre. A continuación, presentamos un caso clásico de esta enfermedad.

Caso clínico

Niña de 18 meses que consulta en urgencias de pediatría por vómitos.

Antecedentes:

- Origen marroquí de la familia.
- Ingesta reciente de habas
- No otros antecedentes de interés.

Clínica:

- 24 horas de evolución
- Vómitos + decaimiento + ictericia cutánea
- Orinas colúricas.
- Deposiciones formes no acólicas.

Exploración clínica

- Taquicardia de 150 lpm. Regular aspecto general
- Ictericia mucocutánea con palidez generalizada. No exantemas ni petequias.
- Soplo sistólico II/VI. Buena entrada de aire bilateral, sin ruidos patológicos.
- Abdomen: No masas ni hepatoesplenomegalia.

Exploraciones complementarias

Hemograma: Anemia con hemoglobina de 6.2 g/dl, regenerativa (5'03% de reticulocitos). No alteraciones en el resto de series.

Bioquímica:

- Aumento de bilirrubina (5'61mg/dl) a expensas de la indirecta (5'27mg/dl), aumento de LDH (1400U/L) y disminución de la haptoglobina (21mg/dl).
- Las enzimas hepáticas son normales
- No aumento de reactantes de fase aguda (PCR de 10mg/dl).

Frotis de sangre periférica: policromasia y anisopoikilocitosis, con presencia de escasos esquistocitos y estomatocitos.

Serología: negativa (descarta origen infeccioso)

DATOS COMPATIBLES CON ANEMIA HEMOLÍTICA

Test de Coombs directo que descarta origen autoinmune.

SOSPECHA CLÍNICA: DÉFICIT DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA (G6PDH)



INGRESO HOSPITALARIO PARA TRANSFUSIÓN SANGUÍNEA Y ESTUDIO

Evolución: La paciente recupera cifras de hemoglobina hasta 10'9g/dl y es dada de alta sin incidencias.

Estudio de actividad enzimática de G6PDH: : 5'15 Ug/Hb y 6.9 Ug/Hb en dos determinaciones, confirmando el diagnóstico.



Evolución de las cifras de hemoglobina en g/dl de la paciente en un periodo de 3 meses .

Conclusiones

A pesar de la gravedad potencial de las crisis hemolíticas, la anemia por déficit de G6PDH presenta buen pronóstico si se evitan los agentes desencadenantes. Para ello, resulta fundamental la información y educación de los pacientes y sus familias.