



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/2528 - DREPANOCITOSIS HETEROCIGOTA DIAGNOSTICADA DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

S. Aguilar Morillo^a, J. Lema Alba^b y Á. Hernández Martín^c

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. ABS CAP Catalina Cargol. Palamós. Gerona. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. ABS Josep Alsina. Palafrugell. Gerona. ^cMédico de Familia. CAP Josep Alsina. Palafrugell. Gerona.

Resumen

Descripción del caso: Varón, 47 años, natural de Malí. Acude a consulta refiriendo dolor torácico, disnea y tos de semanas de evolución, sin fiebre ni expectoración. Antecedentes: dolores óseos poliarticulares, cefalea y otalgia recurrentes. Hermano fallecido por patología sanguínea de etiología desconocida.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración el paciente presenta un buen estado general, normocoloración y normohidratación. A la auscultación se oyen sibilancias espiratorias dispersas en ambos campos pulmonares. Temperatura 36,7 °C, tensión arterial 124/65 mmHg y frecuencia cardíaca 105 lpm. Faringe no eritematosa y sin exudados. Se decide realizar análisis y radiografía de tórax. Se inicia tratamiento con salbutamol a demanda. La radiografía de tórax resulta sin alteraciones. En cuanto a los resultados de la analítica cabe destacar: hemoglobina 10 g/dl, ferritina 1,89 ng/ml, hematocrito 34,29%, VCM 61,90 fL, HCM 18,00 pg. Desde el laboratorio se objetiva una banda de hemoglobina anómala correspondiente a HbS (26%) en estado heterocigoto.

Juicio clínico: Anemia drepanocítica en heterocigosis.

Diagnóstico diferencial: Anemia ferropénica. Anemias hemolíticas.

Comentario final: Los pacientes con anemia drepanocítica pueden manifestar episodios de dolor agudo en diferentes zonas corporales, que se corresponden con crisis venoclusivas. Además, pueden presentar síndrome torácico (que se manifiesta en forma de dolor torácico sin patología subyacente). La anemia falciforme presenta una asociación característica con el asma. Estaría indicado estudio de hemoglobinopatías a su esposa por si pudiera ser heterocigota y a sus hijos por si hubieran heredado la enfermedad. De habernos ceñido al motivo de consulta y la exploración física, sin tener en cuenta los antecedentes, el paciente habría sido diagnosticado de asma sin sospechar la drepanocitosis. Los pacientes en estado heterocigoto no suelen manifestar sintomatología drepanocítica tan grave como aquellos en estado homocigoto, por lo que no precisan seguimiento específico por parte de Hematología. Su manejo se hará desde Atención primaria.

Bibliografía

1. Vichinsky EP. Overview of the clinical manifestations of sickle cell disease. UpToDate, 2016.
2. Vichinsky EP. Sickle cell trait. UpToDate, 2017.
3. Vichinsky EP, Mahoney DH. Diagnosis of sickle cell disorders, 2016.

Palabras clave: Anemia drepanocítica. Drepanocitosis heterocigota.