

347/2064 - HEMOGLOBINOPATÍA S

M. Sánchez Soberón^a, M. Gómez del Río^b, M. Gómez Llata^a y L. Rodríguez González^a

^aMédico de Familia. Centro de Salud Vargas. Cantabria. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Zapatón. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 49 años, natural de Ecuador, diagnosticada de carcinoma seroso papilar de ovario en el 2013, hipercolesterolemia en control dietético; en último control analítico presenta glucemia > 126 mg/dl, se confirma diabetes en analítica posterior. Se solicita control HbA1c y al realizar la determinación se detecta una posible variante de hemoglobina aunque no interfiere con la determinación de HbA1c. Se realiza estudio genético para filiar dicha alteración.

Exploración y pruebas complementarias: Hemoglobina 15 g/dL, VCM 87, 3 fL, leucos y plaquetas normales. HbA1c: 6%. Eritropatología: hemoglobina A2: 3,2%, Fetal: 0%, Hemoglobina variante (zona S): 41,2%; estudio genético: hemoglobinopatía S en estado heterocigoto, se descarta talasemia asociada.

Orientación diagnóstica: Hemoglobinopatía S en estado heterocigoto (portadora de rasgo falciforme).

Diagnóstico diferencial: Anemia falciforme. Otras hemoglobinopatías hereditarias: C, D, E.

Comentario final: La hemoglobinopatía S es un defecto hereditario de la hemoglobina. Se transmite como rasgo autosómico dominante. El rasgo falciforme es un estado de portador benigno, no padecen enfermedad, sin manifestaciones hematológicas, con parámetros eritroides normales. Son sujetos no anémicos que no precisan tratamiento ni restricciones ocupacionales. Se aconseja mantener una hidratación adecuada, evitar el ejercicio físico extenuante y reducirlo en condiciones de calor/humedad excesivos. Se debe ofertar asesoramiento genético y estudiar a la pareja antes de tener hijos por la posibilidad de tener un hijo enfermo en caso de ser ambos padres portadores. Hay situaciones especiales que excepcionalmente añaden riesgos como situaciones de baja oxigenación (la Hb S puede polimerizar y provocar clínica): neumonías, despresurización en vuelo, alta montaña, accidentes de submarinismo...incremento de muerte súbita en ejercicio intenso en persona no habituada e infarto esplénico en grandes alturas, hematuria, tVP y propensión de hipemas tras traumas oculares. El carcinoma medular renal también se asocia a riesgo de rasgo falciforme.

Bibliografía

1. Estudio de una anemia. Fisterra.com 2010. Actualizado 20-03-2014 (Acceso 20-07-2018). Disponible en <https://www-fisterra-com.scsalud.a17.csinet.es/guias-clinicas/estudio-anemia/>
2. Vichinsky EP. Overview of the manifestations of sickle cell disease. Uptodate, Actualizado 8-11-17. Consultado 20-07-2018.
3. Romero-Sánchez C, et al: Hemoglobinopatías en Colombia. Rev Med Chile. 2015;143:1260-8.

Palabras clave: Rasgo falciforme. Hemoglobinopatía S. Hemoglobinopatía hereditaria.