

CARTA AL DIRECTOR

Importancia del estudio de sangre periférica para el diagnóstico del déficit de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa



Importance of the study of peripheral blood for diagnosis of glucose 6-phosphate dehydrogenase deficiency

Sr. Director:

El déficit de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa es una enfermedad metabólica congénita ligada al cromosoma x que afecta al metabolismo del eritrocito, y cuya clínica se manifiesta principalmente como anemia hemolítica aguda¹, aunque existen variantes de la enzima que cursan con anemia hemolítica crónica². En la mayoría de las ocasiones está causada por exposición o ingesta de sustancias oxidantes (fenacetina, ácido acetilsalicílico, prilocaína, antibacterianos, etc.)³. Un desencadenante de hemólisis intravascular en la variedad mediterránea del déficit de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa es la ingesta de habas⁴. Por esto, se debe pensar en este cuadro clínico ante todo proceso de anemia brusca no hemorrágica que curse con hemoglobinuria⁵.

A continuación, se expone el caso clínico de un varón sin antecedentes personales ni familiares conocidos de cuadros hemolíticos que cursa con un episodio de hemólisis intravascular tras la ingesta de habas, fue orientado inmediatamente tras el estudio morfológico eritrocitario en el laboratorio de urgencias y posteriormente confirmado con pruebas bioquímicas específicas. Varón de 43 años de edad, de nacionalidad marroquí y residente en España desde hace 6 años, que acude a Urgencias del Hospital Francisc de Borja de Gandía refiriendo odinofagia, tos y rinitis mucopurulenta desde hace 4 días, fiebre reciente, astenia y orinas oscuras. No hay constancia de anorexia y niega pérdida de peso reciente. En la exploración física se observa buen estado general, apirético, bien hidratado y hemodinámicamente estable. Se observa ictericia de piel y mucosas. Se solicita desde el servicio de urgencias analítica con hemograma, bioquímica (glucosa, urea, creatinina, sodio, potasio, cloro, calcio, proteínas totales, bilirrubina total,

amilasa, GOT, GPT y PCR), coagulación (tiempo de protrombina, Quick, INR, tiempo parcial de tromboplastina activada) y análisis del sedimento de orina, obteniéndose los siguientes resultados: hemoglobina disminuida (12,5 g/dl; valores de referencia [VR]: 13,0-16,5 g/dl), volumen corpuscular medio dentro del rango de normalidad (92,7 fl; VR: 82-98), leucocitosis con neutrofilia (leucocitos: $13,4 \times 10^9$ /l; VR: 4,4-11,3 y neutrófilos: 79,0%; VR: 45-70) y bilirrubina total elevada (7,63 mg/dl; VR: 0,10-1,00) con ambas fracciones elevadas pero predominio de la indirecta (bilirrubina directa: 0,65 mg/dl; VR: 0,02-0,50 y bilirrubina indirecta: 6,98 mg/dl; VR: 0,10-0,75). En la orina aparece hemoglobinuria y proteinuria. El resto de parámetros de laboratorio fueron normales.

Ante la probable presencia de un cuadro clínico de anemia hemolítica a juzgar por los datos clínicos y de laboratorio, se realiza un frotis de sangre periférica con tinción de Giemsa para análisis morfológico eritrocitario y un frotis para análisis de reticulocitos con tinción de azul cresil brillante. En el análisis morfológico llama la atención la presencia de excentrocitos (hematíes cuya hemoglobina está concentrada en uno de sus polos)⁶. Además, se observaron cuerpos de Heinz (fig. 1)⁶. El resultado del análisis de reticulocitos fue: 4% hematíes (VR: 0,2-2,0% hematíes).

Ante estos hallazgos, se preguntó al paciente por la ingesta de habas en los últimos días obteniendo como respuesta que había comido habas hervidas en gran cantidad hacía menos de 24 h. Se le preguntó también si había consumido habas anteriormente y su respuesta fue que sí, pero que no habitualmente. El paciente no refiere haber tomado medicación en los últimos días. Estos datos hacen pensar en un caso de favismo o anemia hemolítica por déficit de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa que se confirmó con un análisis bioquímico de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa utilizando un ensayo semicuantitativo⁷ de Sigma Diagnostics® resultando deficitaria.

Queda de manifiesto, por tanto, la importancia del estudio de sangre periférica y especialmente de la morfología del hematíe y la distribución de la hemoglobina en los casos de anemia hemolítica para identificar su etiología y poder solicitar las pruebas confirmatorias adecuadas, obteniendo así un diagnóstico preciso optimizando los recursos y proporcionando al paciente un tratamiento adecuado y de forma rápida.

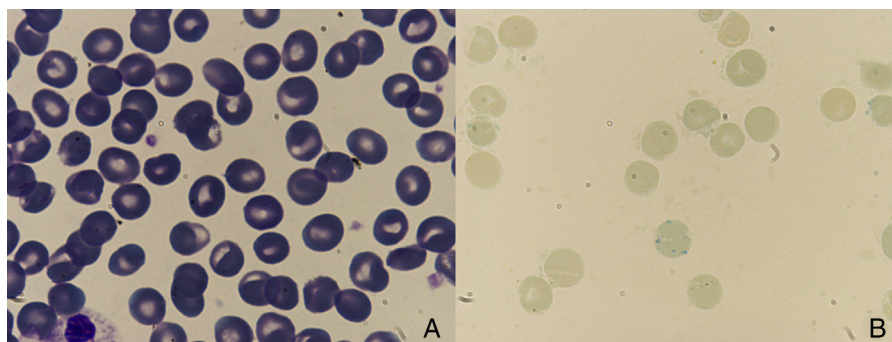


Figura 1 A) Se aprecian varios excentrocitos (hematíes cuya hemoglobina está concentrada en uno de sus polos). B) Se aprecian cuerpos de Heinz (en la periferia de algunos hematíes).

Bibliografía

1. Cappellini MD, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Lancet*. 2008;371:64–74.
2. WHO Working Group. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Bull WHO*. 1989;67:601–11.
3. Beutler E. G6PD deficiency. *Blood*. 1994;84:3613–36.
4. Gimbert Burgos EM, Díaz Fernández J, López González MC, Ruiz Marínd JJ. Hemólisis intravascular intraoperatoria en una paciente con déficit de glucosa 6-fosfato-deshidrogenasa. *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 2001;48:396–7.
5. Vives Corrons JL. Anemias hemolíticas congénitas. En: Rozman C, García San Miguel J, Feliu E, Farreras V, Rozman C, editores. *Medicina interna*. Barcelona: Doyma; 1992. p. 1634–5.
6. Woessner Casas S, Florensa Brichs L. Anemias. En: Woessner Casas S, Florensa Brichs L, editores. *La citología óptica en el diagnóstico hematológico*. Madrid: Acción Médica S.A. y Fundación Española de Hematología y Hemoterapia; 2006. p. 237–40.
7. Beutler E, Blume KG, Kaplan JC, Löhr GW, Ramot B, Valentine WN. International committee for standardization in haematology: Recommended methods for red-cell enzyme analysis. *Br J Haematol*. 1977;35:331–40.

Miguel Boronat García^{a,*}, Jesús Martínez Martínez^b
y Julián Díaz Fernández^a

^a *Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Francesc de Borja, Gandía, Valencia, España*

^b *Sección de Hematología, Hospital Francesc de Borja, Gandía, Valencia, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mibogar@hotmail.com
(M. Boronat García).