

PERFIL CLÍNICO Y ANALÍTICO DE LA METAHEMOGLOBINEMIA CONGÉNITA POR HEMOGLOBINA M: DISCREPANCIA DIAGNÓSTICA

L. Costilla Barriga¹, V. Recaséns Flores¹, T. Cortés Villuendas¹, G. Pérez Lungmus¹, P. Ropero², F. González², A. Villegas³

¹Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ²Hospital Clínico San Carlos. Madrid

Introducción: La metahemoglobinemia hereditaria es un trastorno infrecuente que puede ser ocasionado por una alteración estructural de las subunidades alfa o beta globina, produciendo un estado férrico permanente, con disminución de la afinidad por el oxígeno, conocido como Hemoglobina M.

Caso clínico: Paciente mujer de 22 meses de edad, nacida por cesárea debido a sufrimiento fetal, score Apgar 3-9 (1-5x), con cianosis desde el nacimiento, sin ictericia asociada. Sin antecedentes familiares relevantes, ni administración de medicación desencadenante. *Exploración:* Moderado retraso ponderal con desarrollo estatural adecuado, buen estado general, adecuado nivel de consciencia. Cianosis central y en lechos ungueales, auscultación cardiorrespiratoria sin hallazgos patológicos, abdomen blando, depresible, sin visceromegalias palpables. Saturación de oxígeno 97% por pulsioximetría. Valoración funcional y estructural del sistema cardiopulmonar dentro de la normalidad. *Laboratorio:* Macroscópicamente, la sangre es de color marrón chocolate, la cuál no se modifica tras oxigenación. Hemograma: Hb: 11 g/dL, Hcto: 34% VCM: 86,8 fl. Leucocitos $10,3 \times 10^9/L$ con fórmula normal, plaquetas: $292 \times 10^9/L$, HbF: 0,05%. Discreto componente de hemólisis, con buena respuesta reticulocitaria. Patrón férrico, niveles séricos de ácido fólico y vitamina B12 normales.

Estudio de hemoglobinopatías:

- Electroforesis de Hb (acetato de celulosa a pH 8,6) no se observan bandas de migración anómala. Las fracciones aparentemente normales presentan un tinte achocolatado.
- HPLC: se detecta un pico anómalo del 10,3% en ventana de C a 143 segundos, lo que sugiere la presencia de una hemoglobina anómala.
- Niveles de MetaHb en torno al 18%.
- Espectrometría: se aprecia una pendiente anómala en la curva de la Hb, con un pico de extinción a 602 nm. No se observa reacción con cianuro potásico y al ser tratada con ferricianuro se observan picos de extinción a 490 nm y 602 nm.
- Enzimas eritrocitarias: Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa: 9,5 UE/gHb (V.N: 7-12), Piruvato Kinasa: 43,3 UE/gHb (V.N: 9-15).
- Test de hemoglobinopatías inestables: Isopropanol++, Test de calor: negativo.
- P_{50O_2} : 39 mmHg (V.N: 26,8 mmHg), baja afinidad por el oxígeno.

Impresión diagnóstica: Metahemoglobinemia congénita por Hemoglobina M. La clínica de cianosis al nacimiento sugiere una alteración de las cadenas alfa globina a diferencia del resultado preliminar obtenido por biología molecular compatible con Hemoglobina M tipo Saskatoon.

Conclusión: La cianosis persistente a consecuencia de una Hb M, suele ser el único signo de presentación, algunos pacientes pueden desarrollar anemia con discreto componente hemolítico según el tipo de Hb M, la que suele ser bien tolerada debido a su baja afinidad por el oxígeno, como en el caso descrito. Así mismo es necesario realizar un estudio familiar y consejo genético adecuado.