

SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO. TRATAMIENTO CON ECUUZUMAB

M. Olivares¹, B. Arrizabalaga¹, P. Aragués¹, S. Erkiaga¹, I. Etxeguren¹, A. Balerdi¹, J.C. García Ruiz¹, M.T. Uranga², G. Ariceta³, M. Borrell⁴

¹Servicio de Hematología. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo (Bizkaia). ²Servicio de Hematología.

Hospital Donostia. San Sebastián. ³Nefrología Pediátrica. Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

⁴Unitat d'Hemostàsia. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Introducción: El síndrome hemolítico-urémico atípico (SHUa) se caracteriza por la asociación de anemia hemolítica microangiopática, trombopenia y afectación renal en relación a una disregulación en la activación del complemento. Es un cuadro grave con alta mortalidad (54%) y frecuentes recurrencias. Se han descrito formas familiares con patrones de herencia autosómica (dominante/recesiva), en relación a un conjunto de genes que codifican diferentes proteínas del Sistema del Complemento. La sospecha de SHUa en un recién nacido exige un diagnóstico diferencial con la Púrpura Trombótica Trombocitopénica congénita (PTTc) por déficit de Factor Adamst13. Eculizumab es un Ac. monoclonal anti-C5 que inhibe la formación del complejo C5b-C9. Su reciente aparición en el mercado (Soliris®) podría cambiar el mal pronóstico de pacientes con SHUa. No existe experiencia clínica de su utilización en lactantes.

Caso clínico: Varón de 27 días de vida trasladado al H. de Cruces con indicación de plasmáferesis, por anemia hemolítica microangiopática severa y marcada trombopenia detectado en el H. de Donostia a los 8 días de vida que no remite con terapia transfusional de plasma.

Análítica de ingreso: creatinina 1.13 mg/dl, bilirrubina total 3.1 mg/dl, hemoglobina 9,2 g/dl, plaquetas 32.000/μl, esquistocitos 4-5%, hemosiderinuria +/+++, Hb plasmática 58,9 mg/dl, Hb A1C 4,1%, haptoglobina < 24 mg/dl, LDH 1429 U/L.

Evolución: A pesar de la infusión de plasma, el paciente sufrió un deterioro severo y progresivo con una expresión generalizada de la enfermedad (isquemia intestinal con perforación, necrosis cutánea) persistiendo la actividad hemolítica. No toleró plasmáferesis por lo que se inició hemodiafiltración veno-venosa continua.

Análítica complementaria (sin infusión de plasma en 5 días previos): a) niveles basales de Complemento: C3c = 54 mg/dl (VN 82-180), C4 = 3 mg/dl (VN 10-40), con aumento de la capacidad hemolítica. Ac anti-Factor H (-) y b) FAdamst13: normal.

Estudio genético: mutación en el complejo del Factor H del Complemento de tipo heterocigoto.

Ante la confirmación diagnóstica de SHUa se inició T° con Eculizumab objetivando mejoría del cuadro clínico, hematológico y de la función renal. Actualmente el paciente se mantiene en remisión tras 6 meses de tratamiento a dosis mantenida de 300 mg iv/3s sin efectos adversos a señalar.

Comentarios: 1. Se trata del primer caso descrito de administración de Eculizumab en un recién nacido. 2. Eculizumab es un fármaco efectivo en SHUa y es una opción terapéutica especialmente adecuada en pacientes no candidatos a plasmáferesis. 3. Es imprescindible recoger muestra sanguínea adecuada para estudio del Complemento y del Factor Adamst13 para establecer el diagnóstico diferencial entre SHU y PTT.