

DÉFICIT DE PIRUVATOKINASA (PK): A PROPÓSITO DE UN CASO

M. López^a, C. Portal^a, S. Faria^a, F. Menezes^b, L. Manco^c y L. Ribeiro^c

^aUnidad Funcional de Inmunohemoterapia, Hospital São Sebastião (HSS) ^bUnidad de Cuidados Intensivos de Neonatología (UCIN), HSS ^cUnidad de Hematología Molecular, Centro Hospitalar de Coimbra (CHC).

Se presenta un caso de una Anemia Hemolítica (AH) congénita por déficit de PK, debida a una mutación descrita hasta ahora solo en enfermos portugueses, que condiciona una forma especialmente grave de la enfermedad, diagnosticado en el HSS, en colaboración con la Unidad de Hematología Molecular del CHC. Recién nacida (RN), transferida a la UCIN del HSS a las 4 horas de vida por anemia, palidez, ictericia, hepatoesplenomegalia y necesidad de ventilación asistida. *Hemograma*: Hgb 6 g/dl, Htc 18%, VCM 149 fl, HCM 49,8 pg, ADE 32,5%, PLTs $41 \times 10^9/L$, GB $21 \times 10^9/L$; eritroblastos $17,6 \times 10^9/L$, con anisocitosis eritrocitaria y policromatofilia. *Bioquímica*: bilirrubina total (BR) 11 mg/dl (Normal máximo -Nm -hasta 1), BR indirecta (BRi) 10,2 mg/dl (Nm 0,95), LDH 6105 U/L (Nm 430), aumento de AST, Falc, ALT, GGT y CK; PC reactiva Normal (N), restante bioquímica N. TAD (RN) y EAI (sangre materno) neg. *Antec. familiares*: Irrelevantes. *Hª Obstétrica*: GI Pl. Embarazo vigilado: HTA y diabetes (3º trimestre). Serologías (VIH, VHB, CMV) neg. Inmune para Toxo y Rubéola. VDRL neg. Ecografía en semana 32 normal. Parto (cesárea) a las 37S+5D, sin complicaciones. Peso 2450 gr. De los exámenes complementarios efectuados destacar que el doseamiento de PK en muestras paternas reveló actividad cercana al 50% del normal; el estudio molecular detectó la mutación (-72 A#derechaG) en la región promotora del gen *PKLR*, homocigótica en la RN y heterocigótica en los padres. *Evolución*: Transfusión de CE's en días 1(D1), D7 y D21 y CPs (D1). Fototerapia intensiva hasta D6, con #fabajo progresiva de BRi. Alta mejorada (D27): Hb 11,3 g/dl, BR 2,75 mg/dl (BRi 1,45), parámetros de hemólisis N. Nueva transfusión de CE's en D49 (Hb 6,1 g/dl). En consulta (D76), clínicamente bien, con buena vitalidad, sin ictericia conjuntival, peso en el percentil 5 y altura < P5 para la edad, Hb 8,2 g/dlL.

Conclusiones: AH neonatal por déficit de PK, por la mutación (-72 A#derechaG) (en estado homocigótico), en familia hasta ahora no filiada como portadora del déficit; mutación a nivel de la secuencia GATA-A de la región promotora R del gen *PKLR*, donde se une al factor de transcripción GATA-1, condicionando la eficiencia de la unión, esencial para la transcripción del gen en el GR. Los enfermos necesitan de sostén transfusional frecuente hasta realizar esplenectomía que debe reducir la hemólisis y estabilizar la Hb (7-8 g/dl).