

ICTERICIA Y COLURIA, ¿EN QUÉ DEBEMOS PENSAR?

Poveda Cano, María; Atienzar Gallego, Reyes; De Las Heras Gomez, Lucía; Navarro Patiño, Nelia; Del Pozo Carlavilla, María; Fernández Escobar, Verónica.
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete, España

Introducción

El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PDH), es un trastorno genético ligado al cromosoma X, siendo el defecto corpuscular enzimático más frecuente en el ser humano.

La (G6PDH) es un enzima eritrocitaria cuya función consiste en mantener la homeostasis de los eritrocitos. La disminución de su actividad produce, ante la exposición a agentes externos (como habas, infecciones o fármacos), crisis hemolíticas.

En el caso de asociarse a la ingesta de habas, se denomina favismo. Es característica la clínica de náuseas, vómitos, malestar general, ictericia y coluria.

Resumen del caso

Paciente de 2 años de edad, de origen marroquí, sin antecedentes de interés, que es traído a consulta por cuadro de 24 h de evolución consistente en malestar general, distermia, tinte ictérico y orina de coloración más oscura. Niega ingesta de alimentos nuevos, infusiones o fármacos.

En la exploración física apreciamos regular estado general, se encuentra decaído y presenta tinte ictérico cutáneo y conjuntival, taquicardia a 155 lpm. Resto de constantes en rango para la edad. Resto de la exploración física por aparatos normal. Se remite al servicio de urgencias para valoración.

A su llegada, se canaliza vía venosa periférica, se extrae analítica y se administra carga de volumen y antibioterapia por afectación de estado general.

Analítica sanguínea:

- ✓ Hemograma: anemia grave con Hb 6.5 g/dl, Hematocrito 18%. No alteraciones del resto de series.
- ✓ Bioquímica: a destacar LDH 1364, GOT 92 U/L, Bilirrubina total 3.8 mg/dl (indirecta 3.2), PCR 38.2 mg/L y haptoglobina 18 mg/dl.
- ✓ Test de Coombs directo: negativo.
- ✓ Orina: Proteinuria y hematuria intensa.
- ✓ Frotis de sangre periférica: anisopoiquilocitosis a expensas de excentrocitos.
- ✓ Ecografía abdominal: normal.

Es ingresado en planta, se extrae estudio completo de anemia hemolítica no inmune y se administra transfusión de concentrado de hematíes. Rehistoriando a la familia admiten ingesta de habas. Permanece ingresado 4 días hasta estabilización de la crisis lítica. Posteriormente es seguido en consultas, confirmándose déficit de G6PDH.

Conclusiones

Debemos tener en cuenta el favismo dentro del diagnóstico diferencial de crisis hemolíticas.

La mayoría de pacientes se encuentran asintomáticos a lo largo de su vida. La clínica suele desencadenarse en presencia de determinados factores asociados, entre ellos las infecciones, fármacos o habas. Los pacientes pueden llevar una vida normal siempre que estén informados y conozcan los posibles desencadenantes de las crisis hemolíticas, que pueden llegar a ser graves.

