

Presentación de caso

# ESFEROCITOSIS CONGÉNITA DE PRESENTACIÓN NEONATAL, REPORTE DE UN CASO

Adriana Montealegre<sup>1</sup>, Andrés Lozano<sup>2</sup>

1. *Pediatra Neonatóloga. Docente de Pediatría- Pontificia Universidad Javeriana. Neonatóloga Clínica Universitaria Colombia.*
2. *Residente III año, programa de pediatría. Facultad de Medicina, Fundación Universitaria Sanitas, Bogotá D.C, Colombia*

## RESUMEN

La esferocitosis congénita es una entidad que muchas veces no se diagnostica correctamente en la etapa neonatal. Solo una tercera parte de los pacientes con esta patología son diagnosticados en el primer año de vida. Esta patología es una entidad relativamente frecuente que se debe considerar dentro del diagnóstico diferencial de todo neonato con ictericia precoz y enfermedad hemolítica. Se tiene el falso concepto de que el diagnóstico de esferocitosis no se puede hacer sino posterior a la etapa neonatal, pero los datos de una concentración de hemoglobina corpuscular media, un ancho de distribución eritrocitaria y el test de fragilidad osmótica, unido a la anamnesis nos pueden ayudar a hacer un diagnóstico preciso.

**Palabras claves:** esferocitosis congénita, ictericia, hemólisis, esplenectomía.

## PRESENTATION OF NEONATAL CONGENITAL SPHEROCYTOSIS, A CASE REPORT

### ABSTRACT

Congenital spherocytosis is an entity that is often misdiagnosed in the neonatal period. Only one third of patients with this disease are diagnosed in the first year of life. This disease is a relatively common entity to be considered in the differential diagnosis of all neonates with early jaundice and hemolytic disease. There is the misconception that the diagnosis of spherocytosis cannot do it after the neonatal stage but data from a mean corpuscular hemoglobin concentration, red cell distribution width and osmotic fragility test linked to the history we can help make an accurate diagnosis.

**Key words:** congenital spherocytosis, jaundice, hemolysis, splenectomy

Correspondencia: jalozanocmed77@hotmail.com

Fecha de recepción: 12 de enero de 2014

Fecha de aceptación: 14 de enero de 2014

## INTRODUCCIÓN

### Aspectos generales de la entidad

La esferocitosis hereditaria es un desorden frecuente de la membrana de los glóbulos rojos, en el cual se alteran las proteínas estructurales de membrana anquirina 1, alfa espectrina, beta espectrina, banda 3 y proteína 4.2, responsables de una disminución en el área de la superficie de membrana del glóbulo rojo con deformidad del mismo. Esta entidad tiene un patrón de herencia autosómico dominante en el 75% de los casos y en un 25% de los casos restantes puede ser autosómico recesivo, autosómico dominante de penetrancia incompleta o presentación de Novo con una expresión clínica heterogénea (1,2).

En nuestra población no contamos con estudios propios que nos permitan determinar su prevalencia; por eso, usamos los datos de la literatura que es de aproximadamente 1/2000 habitantes (1,3). Los recién nacidos tienen niveles de hemoglobina (Hb) normales al nacimiento, los cuales disminuyen en forma brusca durante los 20 primeros días subsecuentes, llevándolos a anemia severa que requiere transfusión. Esto secundario a la inhabilidad del neonato para montar una respuesta eritropoyética adecuada, ante la hemólisis que aumenta dramáticamente al nacimiento, con la circulación esplénica. La eritropoyesis en el neonato se encuentra disminuida por el cambio de secreción de eritropoyetina hepática a eritropoyetina renal.

### Presentaciones clínicas durante el primer año de vida

1. Anemia crónica sin requerir transfusión.
2. Requerimiento de transfusión antes de los 2 meses de vida.
3. Requerimiento de algunas transfusiones los primeros 4 a 9 meses de vida y posteriormente estabilizan los niveles de Hb, sin volver a requerir transfusiones.
4. Requerimiento de soporte transfusional continuo hasta que se les realiza la esplenectomía subtotal generalmente entre los 2 y 5 años de vida (3).

## CASO CLÍNICO

Gestación gemelar monocoriónica, mono amniótica de madre de 29 años, primigestante, con controles prenatales adecuados, desde semana 14. Madre y padre hemoclasificación O positivo, paraclínicos prenatales negativos para infección. A las 35 semanas presentan restricción de crecimiento intrauterino (RCIU). Ecografía Doppler con estado fetal insatisfactorio, por lo que se indica cesárea.

### Gemela 1

Peso al nacer: 1.840 gramos, talla al nacer: 42 cm, perímetro cefálico: 29, 5 cm. Apgar 8/10-10/10, Ballard 38 semanas. Examen físico y neurológico normal. Se hospitaliza para manejo integral y monitoría metabólica por RCIU. Presenta ictericia precoz con bilirrubinas en progresión, a pesar de fototerapia intensiva. Requiere exsanguino transfusión en dos oportunidades: a las 36 y 48 horas de vida, aproximadamente. La prueba de Coombs directo fue negativa. No hay datos para infección. Posteriormente, se observa un descenso paulatino de las bilirrubinas. Se suspende fototerapia a los 6 días de vida. No presenta rebote. Continúa en manejo integral por bajo peso y adaptación canguero. Su egreso se produce a los 11 días de vida. A los 41 días de vida se produce hospitalización para transfusión por anemia con hemoglobina (Hb) de 4,9 g/dl. Electrolitos y bilirrubinas normales. (Gráficos 1 y 2)

### Gemela 2

Peso al nacer: 1.860 gramos, talla al nacer: 43,5 cm, perímetro cefálico: 30,3 cm, Apgar 8/10-10/10, Ballard 38 semanas. Presentó un examen físico y neurológico normal. Ingresó para manejo integral y monitoría metabólica. Presenta ictericia precoz con incremento a pesar de fototerapia. Pruebas de Coombs directo negativo y reticulocitos normales. Se realiza estudio para isoimmunización por subgrupos el cual es negativo. Se encuentra cifras de bilirrubina total a las 54 horas de vida de 18,6mg/dl con Hb en 9,4 g/dl, requiriendo transfusión. A los 10 días de vida la bilirrubina total se encuentra en 14,2 mg/dl, con Hb en 7,9g/dl, por lo cual requiere transfusión nuevamente y se suspende fototerapia. Se produce su egreso a los 11 días. No presenta

GRÁFICO 1. Bilirrubina total gemela 1

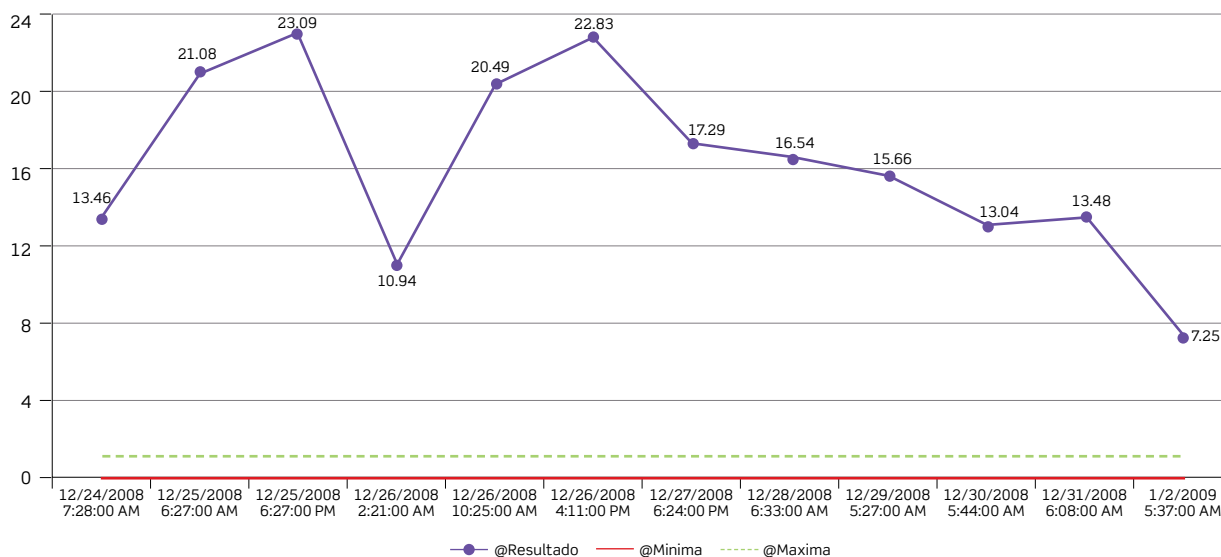
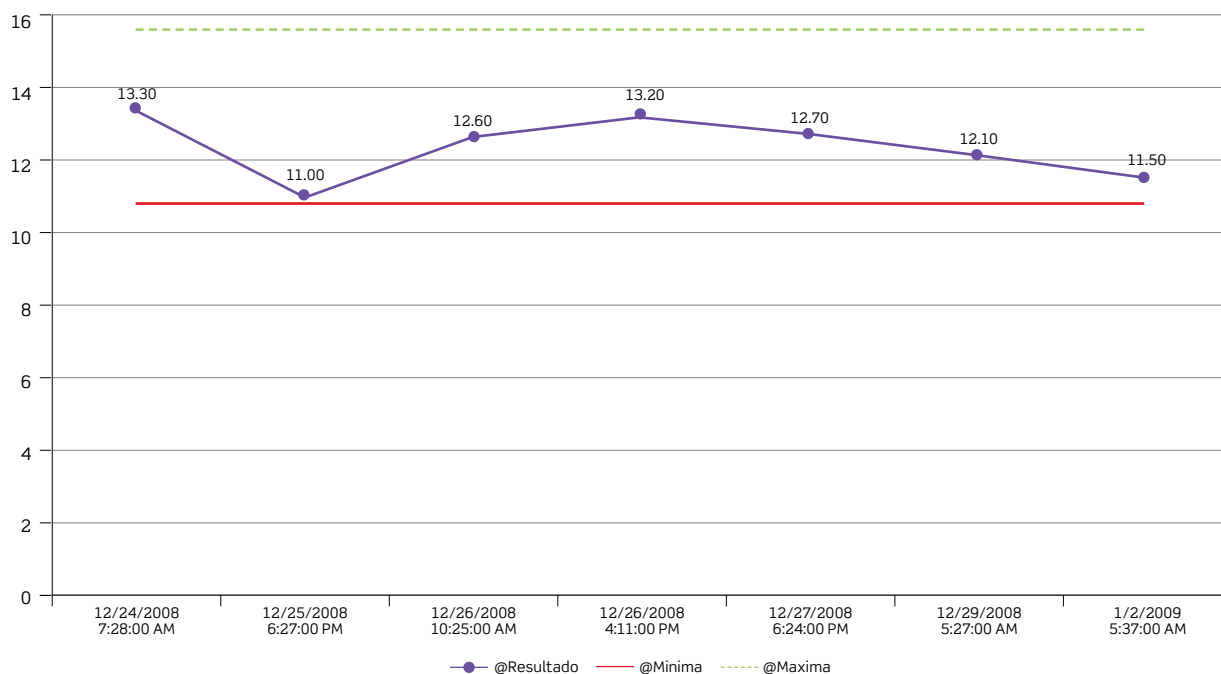


GRÁFICO 2. Hemoglobina gemela 1



rebote. A los 15 días de vida presenta un nuevo pico de hiperbilirrubinemia con cifras de bilirrubina total de 23,24 mg/dl a expensas de la bilirrubina indirecta. Se deja bajo fototerapia y 5 días luego se suspende fototerapia y se da salida. La bilirrubina total a los 25 días de vida fue de 9,65 mg/dl a expensas de la bilirrubina indirecta y la Hb fue

de 7,9 g/dl y pobre succión. Se transfunde nuevamente. (Gráficos 3 y 4).

**Durante la etapa neonatal:** la gemela 1 tuvo una concentración de hemoglobina corpuscular media (HCM) de 33,3- 34,4g/dl (VN 28-36), normales y anchos de distribución eritrocitaria (RDW) de 21,6%- 22,2% (VN 5-16) elevados.

GRÁFICO 3. Bilirrubina total gemela 2

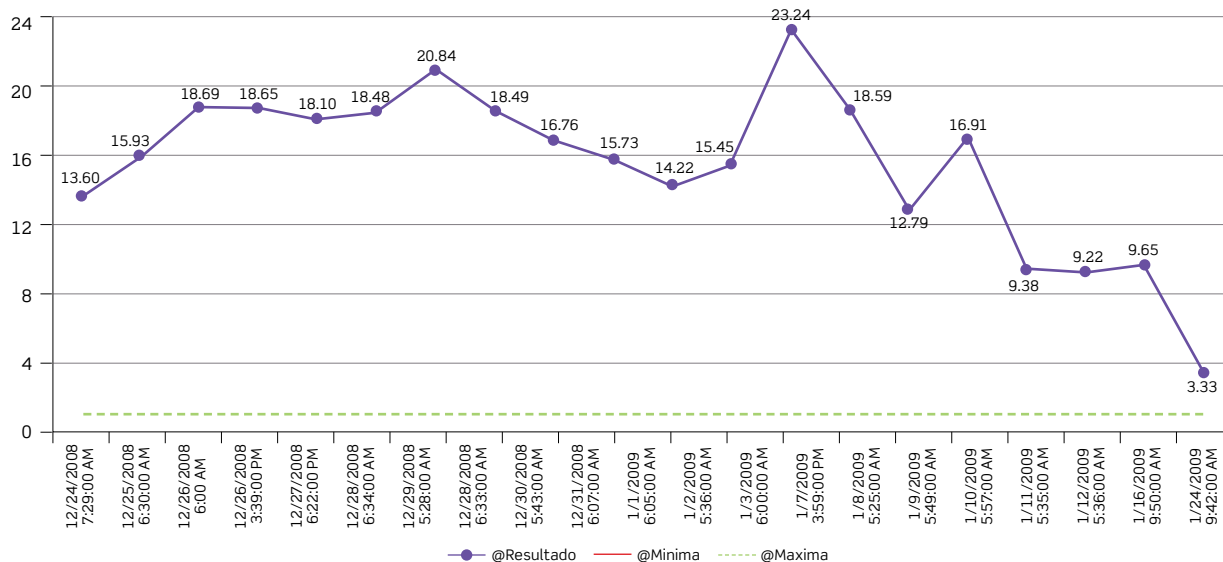
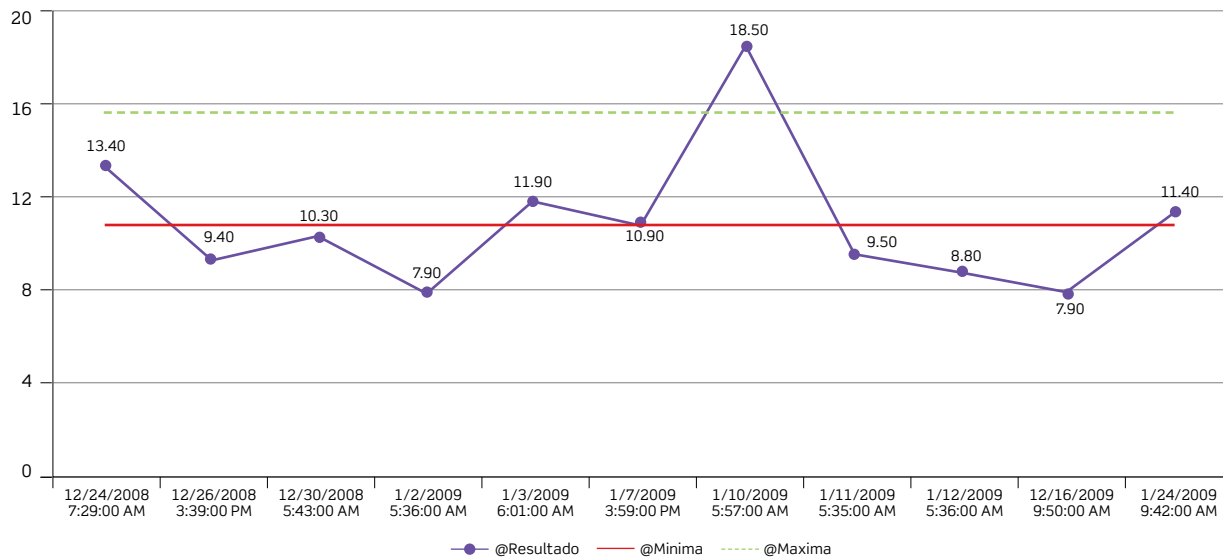


GRÁFICO 4. Hemoglobina gemela 2



La gemela 2 tuvo valores de HCM de 33,6g/dl (VN 28-36), igualmente normal y RDW de 22,1% (VN 5-16), elevado.

A las 48 horas de vida de las gemelas se obtiene el dato de antecedentes del padre, quien fue esplenectomizado en la infancia. Se sospecha esferocitosis congénita.

Frotis de Sangre Periférica (FSP) inicial: normales para ambas gemelas. Al egreso se realiza seguimiento por hematología, encontrándose anemia persistente, curva de fragilidad aumentada para ambas gemelas, requiriendo múlti-

ples transfusiones adicionales. Se confirma la esferocitosis hereditaria de comportamiento severo y se descartan otras anomalías de la línea roja. El FSP realizado por hematología reportó policromatofilia, eliptocitos, ligera anisocitosis.

El resultado del aspirado de médula ósea para ambas gemelas reportó: serie mieloide dentro de límites normales, línea eritroide ligeramente aumentada, con signos de diserythropoyesis, no se observan células anormales.

Ambas gemelas requirieron antes de los 5 años más de 25 transfusiones de glóbulos rojos cada una. Presentaron entre los 3 y 5 años de vida estabilización momentánea de la hemólisis, pero por persistencia de la misma ante cuadros de infección respiratoria alta se decidió esplenectomía para ambas. En el momento cuentan con 5 años de vida y se encuentran en buenas condiciones generales, sin nuevos episodios de hemólisis

## DIAGNÓSTICO

En la actualidad se dispone de diversos métodos diagnósticos, dentro de los cuales encontramos la ectacitometría de gradiente osmótico, que evalúa la disminución en el área de superficie de membrana pero tiene el problema de la disponibilidad. El test de fragilidad osmótica determina aumento de la susceptibilidad a lisis osmótica de los glóbulos rojos en soluciones gradualmente hipotónicas debido a la disminución de la razón área/volumen. Otro método es evaluar la concentración de hemoglobina corpuscular Media (HCMC) y el ancho de distribución

eritrocitaria (RDW). El HCMC mayor de 36 g/dl tiene una sensibilidad de 82% y especificidad de 98% (1) y el RDW mayor de 14% tiene sensibilidad de 63% y especificidad del 100% (4).

## DISCUSIÓN

Nuestras gemelas presentaron hemólisis desde la etapa neonatal con múltiples transfusiones. La hemólisis no remite y requieren esplenectomía a los 5 años de vida. La forma de transmisión hereditaria es claramente de tipo autosómico dominante, ya que su padre fue esplenectomizado por la misma entidad. Una de nuestras gemelas requirió 2 exsanguino transfusiones y la otra fototerapia y transfusiones. Ambas tuvieron ictericia precoz. Los laboratorios iniciales mostraron un ancho de distribución eritrocitaria (RDW) elevado para ambas gemelas con concentraciones de hemoglobina corpuscular media (HCM), normales. La curva de fragilidad globular estaba aumentada y se descartaron otras patologías mediante biopsia de médula ósea.

## REFERENCIAS

1. Christensen RD, Henry E. Hereditary Spherocytosis in Neonates With Hyperbilirubinemia. *Pediatrics* 2010; 125; 120-125.
2. Golan DE. Hemolytic anemia: red cell membrane and metabolic disorders. In: Goldman L, Ausiello D, eds. *Cecil Medicine*. 23rd ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007: chap 165.
3. F. Delhommeau, T. Cynober, P.O. Schischmanoff y cols. Natural history of hereditary spherocytosis during the first year of life. *Blood* 2000 95:393-397.
4. Michaels LA, Cohen AR, Zhao H y cols. Screening for hereditary spherocytosis by use of automated erythrocyte indexes. *J Pediatric*. 1997; 130(6):957-960.