

CASTAÑEDA-DELGADO, ML¹, RIOS-OSUNA, MG²

INTRODUCCION:

Los síndromes de talasemia se caracterizan por una producción disminuida o ausente de polipéptidos de alfa globina. La disminución de la síntesis de globina causa anemia, la gravedad depende del número restante de genes alfa y beta funcionales. Sin embargo, dado que las cadenas de globina no talasémicas se producen a un ritmo normal, el desequilibrio resultante de la producción de la cadena de globina también puede contribuir a la fisiopatología. En la alfa talasemia, hay disminución de la síntesis de cadenas de alfa globina, lo que conduce a un exceso relativo de cadenas gamma o beta. En el feto, el exceso de cadenas gamma forma tetrámeros, también conocidos como hemoglobina Barts, mientras que más allá del período neonatal, las cadenas beta en exceso forman tetrámeros, también conocida como hemoglobina H. La alfa talasemia es de particular importancia para los neonatólogos porque sus manifestaciones clínicas están presentes en el útero y en el momento del nacimiento.^{1,2}

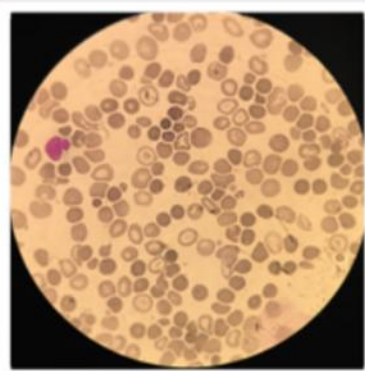


Figura 1. Frotis de sangre periférica

CASO CLINICO:

Recién nacido, masculino, papas asiáticos, abuela materna con alfa talasemia, antecedente de transfusión intrauterina a la semana 29 por hidrops fetal, inicia actividad uterina a las 32 SEG, se obtiene por cesárea, Apgar 6/8, nace con anasarca, hepatoesplenomegalia (FIGURA 2 Y 3), dificultad respiratoria, se realiza intubación endotraqueal inmediata, genitales ambiguos, ecocardiograma con miocardiopatía hipertrófica, fístula coronaria izquierda, ultrasonido renal con ectasia renal bilateral. Frotis de sangre periférica (fig.1) se observa en serie roja anisocitosis muy marcada, hipocromía, microcitosis, células en blanco de tiro, en puro, microsferocitos que hace sospechar la presencia de alfa talasemia por el antecedente materno. El paciente persiste dependiente de ventilador mecánico, con acidosis metabólica, requerimientos transfusionales altos, sin mejoría en la oxemia. Se reporta tamiz neonatal con (Hemoglobina de Barts y Hb H 67.7% (FIGURA 4), se documenta Talasemia Alfa en el paciente.



Figuras 2 y 3



CONCLUSIONES:

La hidropesía fetal con Hb de Bart es la forma mas grave de alfa talasemia y es casi siempre letal. La enfermedad se da predominantemente en el sudeste de Asia, la incidencia se estima entre 1/2.000 y 1/200 nacidos. En México no hay reporte de incidencia debido a que lo mas común es la talasemia beta. Los rasgos que presenta el feto son: edema, signos de insuficiencia cardíaca y anemia intrauterina profunda, hepatoesplenomegalia marcada, retraso en el crecimiento cerebral, deformidades urogenitales y cardiovasculares, eritropoyesis extramedular, hidrocefalia, parto prematuro. LA hidropesía fetal está causada por la delección o inactivación de los cuatro alelos de las globinas alfa dando lugar a un déficit grave de las cadenas de globina alfa de la hemoglobina y la producción de tetrameros con 4 cadenas gamma (Hemoglobina Bart) o cuatro cadenas beta (hemoglobina H). Los tetrámeros Hb Bart tienen una afinidad por el oxígeno extremadamente alta y no liberan de forma efectiva el oxígeno a los tejidos. La muerte se produce siempre in útero o poco después del

¹ Neonatología, Hospital Ángeles de Culiacán, jefe departamento de neonatología, castalu79@gmail.com.

² Hematología Pediátrica, Hospital de la Mujer de Sinaloa, jefe de banco de sangre y clínica de anemia del prematuro, riosmirna@hotmail.com.

Este artículo podrá ser consultado en Inbiomed, Latindex, Periódica y en www.hgc Culiacan.com

nacimiento como en el caso de nuestro paciente, los supervivientes al periodo posnatal muestran posteriormente un desarrollo anormal. El trasplante de células madre hematopoyéticas pueden considerarse en estos pacientes. El paciente falleció y no se pudo realizar electroforesis de Hemoglobina para confirmar el resultado del tamiz. Se brindo consejo genético a los papas y se solicito estudios de electroforesis de Hemoglobina a ambos. ^{1,2,3}

HEMOGLOBINOPATIAS:	RESULTADO	INTERVALO DE REFERENCIA
-HEMOGLOBINA TIPO A	25,7 %	2,70-26,50
-HEMOGLOBINA TIPO A2	0,00 %	0,00-2,00
-HEMOGLOBINA F	2,9 * %	64,80-87,60
-HEMOGLOBINA S	NORMAL (0,0) %	NEGATIVO
-HEMOGLOBINA C	NORMAL (0,0) %	NEGATIVO
RESULTADO:	HALLAZGO DE HEMOGLOBINA BART'S Y HEMOGLOBINA 'H' 67,7%	
OBSERVACIONES: SE SUGIERE REALIZAR ANALISIS DE HB* A LOS PADRES, POR IEE* Y UN ANALISIS MOLECULAR DE HB* TANTO AL NEONATO COMO A LOS PADRES. ASIMISMO SE SUGUIERE ASISTIR CON EL MEDICO ESPECIALISTA: HEMATOLOGO-PEDIATRA PARA LA REVISION DE ESTOS HALLAZGOS		* IEE: ISOELECTROENFOQUE * HB: HEMOGLOBINA

Figura 4. Tamiz neonatal

Referencias Bibliográficas:

1. Ruiz Reyes G. Hemoglobinopatias y talasemias. En: Ruiz Arguelles GJ. Ed, Fundamentos de hematología. México: editorial panamericana, 2003: pp: 132-154.
2. Wilson YK Chan, et al. Outcomes and morbidities of patients who survive haemoglobin Bart's hydrops fetalis síndrome: 20 years restropective review. Hong Kong Me J. April 2018, vol. 24, no2, pp 107-117.
3. Duantida Songdej, et al. An internacional registry of survivors with Hb Bart's hydrops fetalis síndrome. BLOOD, 9 march 2017, Vol. 129, no. 10. Pp 1251-1257.