

Paciente con crisis hemolítica aguda que se niega a transfusión

PATIENT WITH ACUTE HAEMOLYTIC CRISIS WHO DENIES TRANSFUSSION

Rocío Fernández González, María Filomena Alonso Morales, María Esperanza Puga Montalvo

Hospital Universitario San Cecilio. Granada, España.

1. Crisis hemolítica aguda

Las anemias hemolíticas constituyen una causa importante de anemias que deben de ser estudiadas para establecer un diagnóstico y un tratamiento adecuado. Se presenta el manejo de un paciente con una crisis hemolítica aguda con el diagnóstico final de anemia hemolítica congénita por déficit parcial de glucosa-6P-DH que rechazó el tratamiento con transfusión sanguínea.

2. Práctica clínica

Historia clínica, anamnesis: Paciente varón de 38 años, natural de Brasil, que acude al Servicio de Urgencias por cuadro de astenia intensa de 2 días de evolución, de aparición brusca, poliartralgias más acusadas a nivel lumbar y cervical sin antecedente de traumatismo previo y que empeora con el movimiento. Además refiere cefalea intensa y crisis de tos sin expectoración. Se acompaña de sensación distérmica sin termometrar. No alteraciones en el hábito intestinal aunque si refiere coluria. Niega viajes al extranjero desde hace 2 años.

Como antecedentes personales destaca una anemia microcítica/ hipocroma (Hemoglobina 12.8 g/dl en 2007) sin tratamiento, rinoconjuntivitis estacional, hiperreactividad bronquial y fisura anal de rafe posterior. No realizaba tratamiento en el momento actual y no presentaba alergias medicamentosas conocidas.

Exploración física: el paciente presentaba

buen estado general, consciente y orientado en tiempo y espacio, normohidratado y normoperfundido. Ictericia conjuntival. Eupneico en reposo. Glasgow 15/15. Tensión arterial (TA) 120/80 mmHg, Frecuencia cardíaca (Fc) 87 latidos por minuto (lpm), Saturación de oxígeno (SatO₂) 97% basal, temperatura 37.4°C. Auscultación cardiorrespiratoria (ACR): tonos rítmicos con soplo sistólico más intenso en foco aórtico, murmullo vesicular conservado (MVC) sin ruidos patológicos sobreañadidos. No adenopatías cervicales ni supraclaviculares. Abdomen: blando, no doloroso a la palpación, no masas ni megalias, ruidos hidroaéreos conservados, sin signos de irritación peritoneal. Puño percusión renal negativa bilateral. Miembros inferiores (MMII) sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda.

Pruebas complementarias: Tras la realización de las mismas se obtiene:

- Bioquímica: bilirrubina total 7.18 mg/dL a expensas de indirecta 6.7 mg/dL, GOT 71 U/l, CK 696 UI/l, LDH 2359 U/l, PCR 10.30. Resto de parámetros normales incluidas enzimas de daño cardíaco.

- Hemograma: hematíes 2.68 x10E6/uL, hemoglobina 6.8 g/dl. Resto de parámetros normales.

- Coagulación: APTT 27. Resto normal.

- Sedimento de orina: bilirrubina +. Resto sin alteraciones.

- Radiografía de tórax: no imágenes de

infiltrados ni condensaciones.

- Radiografía de abdomen: sin hallazgos patológicos agudos.
- Electrocardiograma: ritmo sinusal a 80 lpm. Eje normal. Bloqueo incompleto de rama derecha del Haz de His (BIRDHH).

Se establece como diagnóstico principal: crisis hemolítica aguda.

Diagnóstico diferencial: Entre las causas a investigar se encuentran:

- Ciertas infecciones como la malaria, infecciones por *Clostridium*, *E. coli* o *S. pneumoniae*. El paciente no había viajado al extranjero en los últimos dos años.
- Efectos secundarios a medicamentos. No refería seguir ningún tratamiento en el momento actual.
- Reacciones a transfusiones de sangre. No había antecedentes en la realización de la misma.
- Enfermedades autoinmunitarias.
- Hemoglobinuria paroxística nocturna.
- Defectos enzimáticos del glóbulo rojo como la deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa (G6PDH), a veces descompensada por un episodio como la ingesta de habas. El paciente refería haber ingerido habas en una cantidad importante, aunque no era la primera vez y no recordaba ninguna alteración en relación a dicha ingesta previamente.

Evolución: Se indica al paciente la necesidad de transfusión e ingreso para estudio. De manera reiterada el paciente niega la posibilidad de transfusión, a pesar de informarle del riesgo que conlleva dicha decisión en su situación clínica, por encontrarse próximo a la doctrina de los testigos de Jehová.

El paciente permanece en observación en el Servicio de Urgencias por si se produce inestabilidad hemodinámica y tras 12 horas se ingresa en el Servicio de Medicina Interna para estudio y tratamiento.

Durante el ingreso se le realizan más pruebas complementarias con los siguientes resultados:

- Ecografía abdominal: hígado algo prominente con presencia de lesión ocupante de espacio (LOE) hipocogénica de unos 14 milímetros (mm) en cúpula hepática, entre suprahepática media e izquierda, sin refuerzo sónico posterior y de aspecto inespecífico (podría estar en relación con quiste de duplicación entérico). Vesícula biliar colapsada. Vía biliar no dilatada. Páncreas no visualizado por interposición de gas. Bazo prominente de 12 x 5.7 centímetros (cm), aunque en proporción a la envergadura del paciente. Riñones sin dilatación de vías. No adenopatías. No líquido libre en pelvis.

- TAC de abdomen con contraste intravenoso (CIV): imagen nodular superficial en segmento 4b hepático, isodensa respecto a hígado y sin captación significativa, de 2 cm. El contexto de comportamiento hipocogénico en ecografía previa orienta a posible quiste ciliado hepático de comportamiento atípico por contenido proteináceo o descamativo, aunque los hallazgos en TAC son inespecíficos por lo que se recomienda control ecográfico en 3-6 meses. Ganglios inguinales bilaterales milimétricos. Sin otros hallazgos de interés.

- Test de Coombs directo negativo.

- Hierro 198 ug/dL, ferritina 522 ng/dL, índice de saturación de transferrina (IST) 62%, ácido fólico 14.2, TSH 2.3.

- Reticulocitos 6.7%, VSG 9 mm.

- Frotis de sangre periférica: anisocitosis, presencia de abundantes excenrocitos, hematíes con punteado basófilo.

- Hemoglobina A2 y fetal en límites normales.
- Nivel de glucosa-6P-DH 62 (valores de referencia 100-180 mU/10E9 eritrocitos).

Tras su ingreso la crisis hemolítica se agrava llegando a presentar una hemoglobina de 5.7 g/dL, pero a pesar de ello el paciente sigue negándose a transfundirse. Se procedió a la administración de eritropoyetina y medidas de soporte, con normalización de la bilirrubina y disminución de la LDH.

Diagnóstico final: Se procede al alta con diagnóstico final de anemia hemolítica congénita por déficit parcial de glucosa-6P-DH. Se indica tratamiento con ácido fólico cada 24 horas, vitaminas B1-B6-B12 cada 24 horas y darbopoetina alfa 300 mcg semanal hasta revisión en consulta de hematología.

3. Comentario

El déficit de G6PDH es la eritroenzimopatía más frecuente y mejor conocida. En el mundo existen más de 400 millones de individuos portadores. Su transmisión es hereditaria ligada al cromosoma X y afecta preferentemente a varones homocigotos. La mujer es portadora asintomática. Hay predilección por determinadas razas, como la negra, asiática y caucásica de la región mediterránea. En España es especialmente frecuente en el sur peninsular y Baleares, con una incidencia de 0,1-1%. El favismo puede presentarse a cualquier edad e incluso después de haber tenido contactos previos e indolentes con habas, aunque las personas más susceptibles son los niños menores de cinco años. Los pacientes deben ser educados con unos consejos dietéticos y deben conocer la posibilidad de crisis hemolíticas agudas ante determinadas infecciones y exposición a determinados fármacos o tóxicos.

La Ley básica 41/2002, de 14 de noviembre, reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, establece que el médico está sujeto a la obligación de informar al paciente del diagnóstico de la enfermedad, de la gravedad, del pronóstico, de las posibles alternativas de tratamiento y de la evolución de la enfermedad. Por otro lado, y esto es lo que más interesa examinar, conceden el derecho al paciente de rechazar un tratamiento médico prescrito por la autoridad sanitaria. En el caso que nos atañe referente a la negativa del testigo de Jehová a ser objeto de una transfusión sanguínea, el paciente tiene derecho a tal rechazo (siempre y cuando exprese o haya expresado de forma clara y contundente ese deseo), aun cuando aquella sea necesaria para la conservación de su salud.

Referencias

1. Remacha A. F., Sarda M. P. Manejo de las anemias sub-agudas en urgencias. Revista anemias Julio 2009. Vol. 2 Núm. 3
2. Cappellini MD, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Lancet. 2008 Jan 5; 371(9606):64-74.
3. Cappellini MD. Acute Hemolysis differential diagnosis. Haematologica 2003; 88(suppl 6):47-51.
4. Acosta Sánchez T, Núñez DP, Suarez Luengo M. Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD y estrés oxidativo. Rev Cubana Invest Biomed. 2003; 22: 186-91.
5. Vives Corrons JL. Anemias por alteraciones bioquímicas del eritrocito. Membranopatías y defectos del metabolismo. Medicine. 2001; 8: 2694-702.
6. Mehta A, Mason PJ, Vulliamy TJ. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Baillieres Best Pract Res Clin Haematol. 2000 Mar; 13(1): 21-38.
7. Acedo Gutiérrez M. S., Barrios Blandino A., Díaz Simón R., Orche Galindo S., Sanz García R. M. Manual de Diagnóstico y Terapéutica Médica. Hospital Universitario 12 de Octubre. 4ª edición 1998. Capítulo 58 683-695.
8. Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. BOE núm. 274, de 15-11-2002, pp. 40126-40132.