

CAS CLÍNIC

ESFEROCITOSI HEREDITÀRIA DE DIAGNÒSTIC TARDA *

A. d'Arquer, E. Ramos i X. Pastor **

Nena de 10 anys d'edat que procedeix d'un deficient nivell socio-cultural, de la qual es desconeixen antecedents patèrns. Els materns són anodins. La malaltia actual s'inicia deu dies abans de l'ingrés per un procés intercorrent amb febre i vòmits de tres dies de durada, seguit d'astènia progressiva, mareigs, vòmits i inestabilitat a la marxa. Consulta el nostre servei d'Urgències per agreujament de la simptomatologia i certa desconexió amb l'ambient. Entre els antecedents personals destaca, en l'època neonatal, un baix pes per l'edat gestacional (a terme, pes: 2.250 g) i una icterícia catalogada com a «fisiològica», bastant prolongada. Episodi d'icterícia als sis anys, diagnosticat «d'hepatitis», resolt ambulatoriament en pocs dies.

A l'exploració d'ingrés destaca molt mal estat general, sensació de gravetat, pal·lidesa cèria de pell i mucoses. Sensori conservat amb tendència a la somnolència. Retardament pondo-estatural (pes i talla inferiors al P³); afebril; pols filiforme, taquicàrdia (FC 162*); taquipnea (FR 42*); TA 65/35 mmHg; correcte estat d'hidratació; AC; ritme de galop, buf holosistòlic 3/6 a precordi; AR: no estertors; abdomen tou, depressible, hepatomegàlia dura i dolorosa d'uns 10 cm., esplenomegàlia de 8 cm. No s'aprecia circulació col.lateral. La cara mostra prominència malar bilateral i incuació de la clivella palpebral, que recorden la «fàcies asiàtica». Equimosi en

Correspondència: Dr. Arcadi d'Arquer Blanc. C/. Joan Sebastià Bach, 14, 8.º, 1.ª

(*) Cas clínic comunicat com a «instantània clínic» a la reunió mensual de la Societat Catalana de Pediatria del mes de gener de 1984 pel Dr. Arquer.

(**) Departament de Pediatria (Prof. M. Cruz). Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

zones pretibials sense altres fenòmens purpúrics. No adenomegàlies. Resta d'exploració normal.

Entre els exàmens complementaris d'ingrés volem subratllar: hematòcrit 7,6 %; hemoglobina 2,7 g/dl; eritròcits 990.000/CC amb morfologia anòmala (anisocitosi, poliquilocitosi i esferocitosi; leucòcits 28.500 amb fórmula normal; plaquetes 725.000/CC; BUN 56 mg/dl; ionograma, temps de Protrombina, sediment d'orina, Labstix[®], fecatest[®] i PDF normals o negatius. Bilirubinèmia 1 mg/dl; gasometria: hipoxèmia; radiografia de tòrax: cardiomegàlia (ICT 0,60) amb patró pulmonar intersticial (infiltrat hiliofugal bilateral, línies de Kerley, vessament pleural bilateral, etc) (Fig. 1).



FIGURA 1: RX tòrax: Signes d'edema pulmonar i vessament pleural bilateral.

Al davant d'aquest quadre clínic, analític i radiològic s'indica tractament urgent amb transfusió immediata de concentrat d'eritròcits, monitorització de PVC (22 de H₂O al començament), oxigenteràpia i dopamina a dosi β (8 mcrog/kg/min). Després d'augmentar l'hematòcrit al 18 %, es fa restricció de líquids i s'administra furosemida, i s'aconsegueix a les 12 hores de l'ingrés la desaparició dels signes clínics d'insuficiència cardíaca, així com dels signes radiològics d'edema pulmonar, normalització del BUN. També s'aconsegueix un hematòcrit de 32 % i una PVC de 4 cm d'aigua, amb desaparició de l'hepatomegàlia i de l'hipòxia. L'esplenomegàlia persisteix pràcticament amb les mateixes característiques. La col·locació d'una sonda nasogàstrica va permetre descartar l'existència de sang a l'estòmac.

Comentari

Aquest cas clínic ve dominat sindròmicament per una anèmia extrema que secundàriament origina un quadre d'insuficiència cardíaca hiperdinàmica: un edema pulmonar amb doble component (cardiogènic i no cardiogènic). Donada la manca d'evidències d'una hemorràgia externa o exteriorizable i donada la intensitat de l'anèmia, tan sols es pot tractar d'un procés anemitzant crònic, que hagi permès un cert grau de compensació, aguditzat en els darrers deu dies (¹). La disminució exclusiva dels eritròcits, amb leucocitosi, trombocitosi i normalitat de les proves de coagulació, descarta qualsevol procés d'invasió medul·lar (leucèsi, Kala-azar, etc.), així com una hepatopatia crònica de llarga evolució. La desaparició de l'hepatomegàlia després de corregir la situació hemodinàmica ho confirma (²). Tampoc no es tracta d'una crisi hemolítica, donat que no existeix icterícia i que la bilirubinèmia és normal. Es descarta també la síndrome hemolítica-urèmica en normalitzar-se el BUN. En el camp de les anèmies hemolítiques cròniques congènites es descarta la talasèmia major, per l'edat del pacient, i es considera com a diagnòstic més probable el d'Esferocitosi Hereditària en fase de crisi eritroblastopènica aguda, pensant que és la més freqüent en el nostre medi, tenint en compte els antecedents personals de la nena, la fàcies característica d'anèmia crònica i l'esplenomegàlia dura i persistent (³). Als tres dies de l'ingrés es constatà una xifra de reticulècits de 112/1000 (indicant una recuperació medul·lar) i la presència d'esferòcits. L'estudi de moll d'os en aquest moment va demostrar l'afectació exclusiva de la sèrie eritropoètica, amb presència de proeritroblastos gegants propis

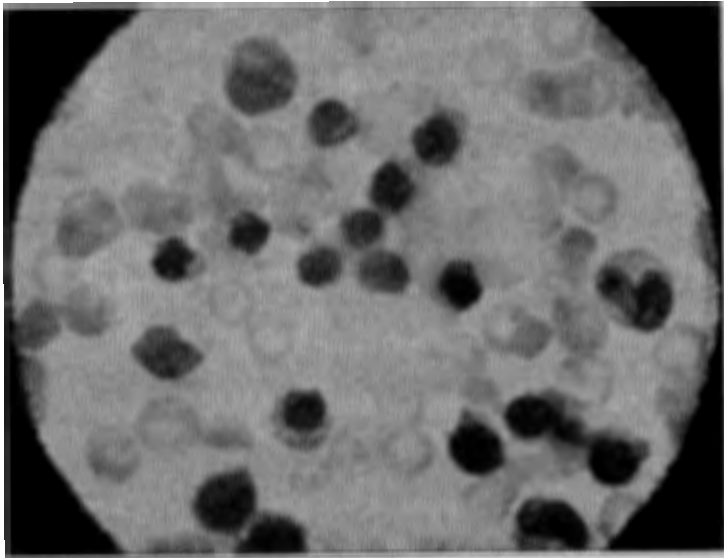


FIGURA 2: Moll d'os: Presència de proeritroblastos gegants.

d'aquest tipus d'anèmia (fig. 2). En l'actualitat la pacient es troba recuperada, rep tractament amb àcid fòlic i està pendent de completar l'estudi personal i familiar i d'ésser esplenectomitzada (*).

Bibliografia

1. Green, M.: *Pediatric Diagnosis*. 560-75. 3th edition, W. N. Saunders Co, Philadelphia, 1981.
2. Levin, D. L. et al. Eds.: *A practical guide to pediatric Intensive Care*. 1st edition, Mosby, S. Louis, 55-7, 1979.
3. Cruz, M.: *Tratado de Pediatría*. Vol. II; 1.032-3. 3.ª Ed. Editorial Espax. Barcelona, 1983.
4. Nathan, D. G. and Osby, F. A.: *Hematology of Infancy and Childhood*. Vol. 1; 486-506. 2.ª Ed.; W. B. Saunders Co., Philadelphia, 1981.