

ministración de B12 es la sintomatología más frecuente, el acortamiento de la periodicidad supone su desaparición. Además, en 2 casos de 12 con síndrome cordonal posterior el uso de OHCbl después de recibir CNCbl supuso una mejoría de su clínica neurológica.

Conclusiones: Debe tenerse en cuenta la sintomatología no-hematológica en el ajuste de la pauta de mantenimiento en el déficit de vitamina B12. Hasta en un cuarto de los casos una inyección cada 3 meses, incluso una al mes, no es suficiente. Por lo tanto, la pauta debe ajustarse analíticamente y clínicamente, algunos necesitarán tratamiento más frecuentemente o cambio a OHCbl.

PC-130

IRON-REFRACTORY IRON DEFICIENCY ANEMIA (IRIDA): A PROPÓSITO DE UN CASO

Villalba Montaner M., Salvador Rúperez E., Pinzón Mariño S., García Ortega A., Gómez Martín A., Hernández Mata C., Martín-Consuegra Ramos S., Ferrer Garrido G., Izquierdo Álvarez S., Rodríguez-Vigil C., Montañés Gracia M.A., Recaséns Flores V.

Hospital Miguel Servet, Zaragoza

Introducción: IRIDA es una entidad que cursa con anemia ferropénica, de herencia autosómica recesiva, aunque se han reportado algunos casos que son sólo heterocigotos (herencia autosómica dominante), debidos a mutaciones en el gen *TMPRSS6* que codifica la proteína matriptasa-2. Se cree que la prevalencia de IRIDA es inferior a 1: 1.000.000, pero probablemente está infradiagnosticada.

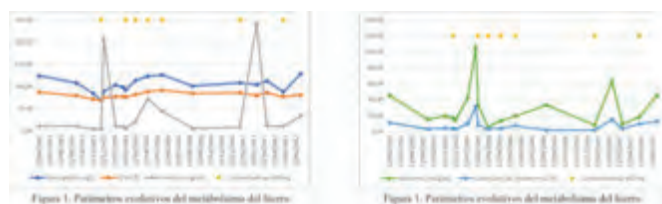


Figura 1.

Caso clínico: Mujer de 17 años con antecedentes personales de retraso psicomotor y trastorno de espectro autista. Cariotipo 46 XX, descartándose síndrome X-frágil *FRAXA*, síndrome de Angelman y síndrome de Rett. Ha presentado varios episodios de trastornos de conducta con desorganización motora y dificultad de convivencia. Controlada en Hematología desde 2015 por anemia microcítica hipocrómica ferropénica sin respuesta al hierro oral y con respuesta parcial al hierro intravenoso. A lo largo del seguimiento en esta consulta se han descartado enfermedad celiaca (anticuerpos anti-gliadina (IgG e IgA), anti-transglutaminasa (IgA) negativos), *helicobacter pylori* (test del aliento negativo), pérdidas digestivas de hierro (sangre oculta en heces negativa), pérdidas urinarias y pulmonares. Ha presentado niveles bajos de hemoglobina (máximo 69 g/L) con microcitosis importante (máximo VCM 68,50 fl) e índices de saturación de hasta 2,5%. Desarrollo ponderoestatural y puberal normal. Tras recibir diferentes compuestos de hierro oral, sin respuesta a ninguno de ellos, se inicia tratamiento con hierro endovenoso, precisando medidas de contención para la administración del mismo, motivo por el que ha recibido tratamiento con hierro-carboximaltosa (Ferinject®) 500 mg, permitiendo administrar mayor cantidad de hierro en una sola dosis (Figura 1 y 2). Ante la sospecha de IRIDA se solicita un análisis de mutaciones puntuales en el gen *TMPRSS6* que codifica la proteína matriptasa-2. La paciente no presenta mutaciones puntuales en las regiones analizadas, sin embargo, en el análisis de las secuencias se observan los siguientes polimorfismos (SNPs) en el gen *TMPRSS6*: p.Lys253Glu (exón 7), IVS7+23A>G (intrón 7), p.Val736Ala (exón17) interpretados como variantes benignas (no patogénicas).

Conclusiones: Existen aproximadamente 69 defectos diferentes del gen *TMPRSS6* en 65 familias diferentes. Sin embargo, están apareciendo nuevas mutaciones, no descritas por el momento y que podrían ser causa IRIDA, respaldando la hipótesis de que este síndrome clínico puede ser más común de lo que se pensaba anteriormente y su genética ser más heterogénea de lo que se describió inicialmente. Además se han descrito nuevos polimorfismos como p.Val736Ala que asocian mayor susceptibilidad al desarrollo de anemia ferropénica. Dado que su cuadro neurológico sigue sin diagnóstico preciso, ante la presencia concomitante de

estos polimorfismos, se decide el estudio de secuenciación del exoma completo.

PC-131

DOBLE HETEROCIGOSIS PARA HEMOGLOBINOPATÍA ESTRUCTURAL CON FENOTIPO DE TALASEMIA INTERMEDIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Gonzalez Salinas A.M.¹, Moreno Paredes Nahir D.¹, Perez Vasquez G.², Daorta Melisa A.¹, Gonzalez Fernandez F.A.¹, Trelles Martinez R.¹, Roperio Gradilla P.¹, Martinez Nieto J.¹, Lopez Garcia A.¹, Ibobes Fernandez A.¹, Ibarra Morales M.M.¹, Garcia Roa M.³, Bolaños Calderon E.¹, Medina Salazar S.F.¹, Iñigo Rodriguez B.¹, Benavente Cuesta C.¹, Peña Cortijo A.¹, Perez Lopez C.¹, Martinez Martinez R.B.¹

¹Hospital Clínico San Carlos, ²Hospital de Valdecilla, ³Hospital Fundación Alcorcón

Introducción: La talasemia intermedia constituye un grupo muy heterogéneo de síndromes sintomáticos sin necesidades transfusionales regulares que incluye desde casos con un grado mayor de anemia que la talasemia menor hasta casos menos severos que las talasemias mayor con requerimientos transfusionales ocasionales ante situaciones de estrés biológico (cirugías, embarazos, infecciones) o intermitentes para prevenir/tratar complicaciones de la enfermedad (retrasos en el crecimiento, masas paravertebrales, úlceras en MMII). Describimos el caso de un paciente doble heterocigoto para 2 hemoglobinopatías que fenotípicamente se comportan como una talasemia intermedia.

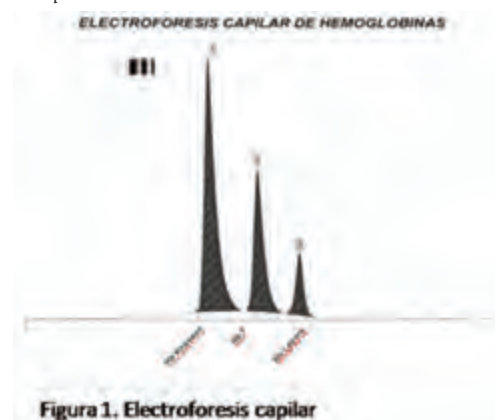


Figura 1.

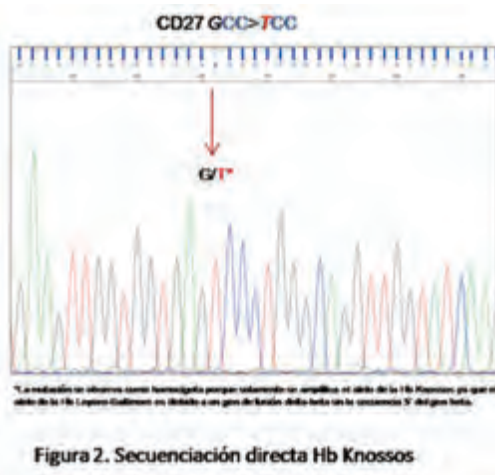


Figura 2.

Métodos: Varón de 36 años de origen griego, diagnosticado de talasemia intermedia en su país. En su evolución ha requerido transfusiones ocasionales y como complicación derivada de la hipoxia desarrollo úlceras en ambos miembros inferiores, presentando sobreinfección de las