

Favisme

Clara Madueño. Resident EAP Dreta de l'Eixample

Descripció del cas

Pacient de 49 anys, natural d'Itàlia, resident a Barcelona fa més de 20 anys. Sense al·lèrgies medicamentoses ni antecedents patològics d'interès.

Acut al CAP referint astènia de 3 dies d'evolució, que s'ha accentuat al tornar d'excursió amb bicicleta per la muntanya. Ha estat 1 any sense practicar esport per lesió tendinosa de turmell esquerre. A més comenta orines fosques "com coca-cola" i pigmentació groguenca de les escleres oculars. Explica episodi similar fa 8 anys, per al que va consultar a l'Hospital i el van altar sense medicació diagnosticant-lo de Sd. Gilbert.

Antecedents patològics

- Sense al·lèrgies farmacològiques.
- No pren medicació habitualment.
- No hàbits tòxics.
- Sd. Gilbert: Segons recorda el pacient, no disposem d'informes mèdics. Va consultar a urgències per icterícia i colúria i va ser altat sense tractament farmacològic específic.
- Nega intervencions quirúrgiques.
- Social: Viu amb la seva dona, té una fillastra. Oficinista en actiu.

Exploració física

Constants: TA 145/88, FC 94 ppm, FR 18 rpm, afebril.

Concient i orientat. Eupneic. Normohidratat. Icterícia escleral.

AP. MVC. SatO2 98% a l'aire.

AC. Tons rítmics i normofreqüents, sense bufs ni altres sorolls afegits.

ABD. Tou i depressible. Sense masses ni megàlies. No signes de peritonisme. No dolor a la palpació profunda.

EElI. No edemes. No signes de TVP. No insuficiència venosa crònica.

Maneig

Derivem a l'hospital de zona per realitzar analítica urgent amb funció hepàtica per estudi d'icterícia i colúria.

Exploracions complementàries

- > Analítiques seriades de sang:

	Ingrés	Seguiment	Alta
Sodi (mmol/L)	140	139	140
Potassi (mmol/L)	4,52	3,89	4,51
Urea (mmol/L)	10,2	9,3	7,1
Creatinina (µmol/L)	90	78	78
Bilirubina total (µmol/L)	128	101	32
Bilirubina conjugada (µmol/L)	9	11	9
AST (GOT) (U/L)	57	56	37
ALT (GPT) (U/L)	33	33	35
Fofatasa alcalina (U/L)	75	65	60
GGT (U/L)	21	21	21
LDH (U/L)	1340	1383	979
Hb (g/L)	105	95	93
Hematies (x10E12/L)	3,12	2,84	2,74
VCM (fL)	97,8	98,6	100,7
HCM (pg)	33,7	33,5	33,9

Plaquetes (x10E9/L)	204	231	253
Leucòcits (x10E9/L)	12,4	9,24	9,5
Neutròfils (%)	71	63,3	63,4
Haptoglobina (g/L)			< 0,06

Analítica d'orina:

Densitat Kg/L (1,002 - 1,030)	1,013
pH (4-7)	7
Leucòcits	Positiu +
Nitrits	Negatiu
Proteïna	Positiu +++
Glucosa	Negatiu
Cossos cetònics	Negatiu
Urobilinogen	Negatiu
Bilirubina	Negatiu
Hematíes	Positiu ++++
Sodi mmol/L(25 - 150)	40
Potassi mmol/L(17 - 83)	29
Urea mmol/L(286 - 470)	335
Creatinina mmol/L(3,3 - 12,0)	11,0
Proteïna g/L(0,00 - 0,12)	1,11
Q prot/crea mg/mmol crea(0,0 - 22,6)	100,5
Albúmina mg/L(0,1 - 20,0)	363,3
Q alb/crea mg/mmol crea (0,0 - 2,5)	32,9

> Reticulòcits:

Reticulòcits % 8,34 ↑ % (0,50 - 2,00), Reticulòcits absoluts 228,5 ↑ x10E9/L (20,0 - 100,0), Fracció de baixa intensitat 57,5↓ % (78,0 - 97,0), Fracció de mitja intensitat 20,4↑ % (3,0 - 18,0). Fracció d'alta intensitat 22,1↑% (0,0 - 4,0), Velocitat de sedimentació globular (VSG) 58 ↑ mm/hora (1 - 10).

> Estudi d'eritropatologia:

Morfologia eritrocitària: Abundants excentròcits, policromatofilia. Siderèmia 13,8 μmol/L
Capacitat total transport ferro 45,2 μmol/L (44,0 - 74,0), Índex de saturació 31 % (15 - 45), Ferritina 2574 ↑ μg/L (20 - 350), Vitamina B12 219 pmol/L (150 - 650), Folat sèric 41,1 nmol/L (7,0 - 45,0), Haptoglobina Test de Coombs directe: Negatiu. Estudi dèficit G6PD: Positiu. Estudi d'hemoglobinopatia: Hemoglobina fetal 0,8 % (DÈFICIT DE G6PD (FAVISME)).



Diagnòstic

El pacient presentava una anèmia lleu (Hb 95) normocítica i normocròmica amb signes d'hemòlisi (LDH 1340 i BR 128 a expenses de la no conjugada), a més de reticulocitosi. La funció renal es va mantenir preservada. El Test de Coombs directe descarta una causa immunitària de l'hemòlisi i el diagnòstic definitiu el va donar l'estudi del dèficit de G6PD. Davant d'aquestes evidències es va tornar a interrogar al pacient pel consum de faves en les últims dies, i va reconèixer haver fet una ingesta copiosa en els dos dies previs.

Es va decidir ingressar al pacient per seguiment d'hemoglobina, i no va ser necessària la transfusió de concentrats d'hematies per la bona tolerància clínica i l'estabilitat hemodinàmica. Al 3r dia d'ingrés es va plantejar l'alta a domicili per

l'estabilitat de l'Hb, amb les mesures terapèutiques especificades i una analítica de control als 3 mesos.

FAVISME

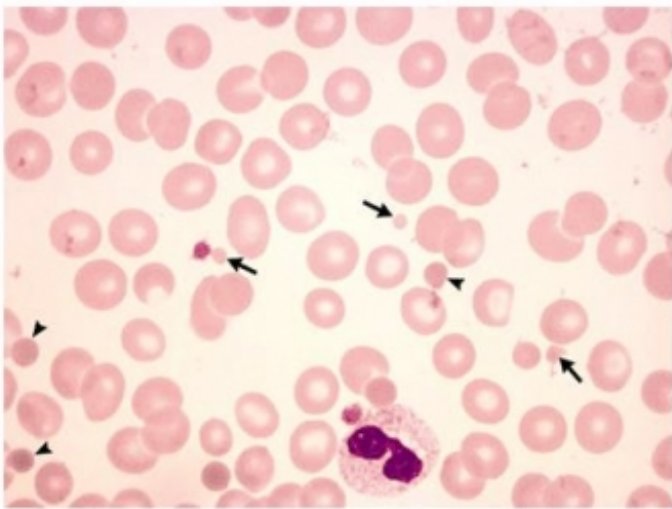
Anèmia hemolítica per dèficit de Glucosa-6-fosfat deshidrogenasa. (Favisme).

El dèficit de glucosa-6-fosfat deshidrogenasa és una malaltia hereditària lligada al cromosoma X (les dones en son portadores i els homes pateixen la clínica).

Es tracta del dèficit enzimàtic hereditari més freqüent del món. S'estima que un 7,5% de la població mundial porta un gen deficient de G6PDH. La prevalença depèn de la regió i representa un 0,1% a Japó i Nord d'Europa, 62% entre els jueus kurds i entre un 5 a un 30% a Àfrica, Àsia, Orient mitjà, Nova Guinea i el Mediterrani (entre 5 i 30%).

L'enzim G6PDH pertany a la via metabòlica de les pentoses fosfat, de fet és l'enzim catalitzador del primer pas de la via. És una important font de NADPH i ribosa. A la via de la hexosa monofosfat es genera NADPH, que a la vegada genera glutatió reduït que és la mol·lècula que realitza la desintoxicació cel·lular i protegeix del dany oxidatiu.

Els eritròcits que presenten dèficit d'aquest enzim tenen pitjor tolerància al dany oxidatiu produït per diversos agents estressants sobre la cèl·lula. Al enfrontar-se a un agent estressant, les seves proteïnes intracel·lulars s'oxiden i s'agreguen per formar els corpuscles de Heinz, aquests confereixen major rigidesa a l'eritròcit, que finalment pateix hemòlisi.



Corpuscles de Heinz

Tractament

El tractament presenta 3 pilars:

- 1) Evitar causes d'estrés oxidatiu
- 2) Donar suplementes d'àcid fòlic i ferro
- 3) No practicar esplenectomia
- 4) Tractar les complicacions (anèmia, icterícia neonatal, infeccions).

En el cas del pacient del cas el mateig va ser el següent:

- > Controls periòdics d'Hb i plantejar transfusió de concentrats d'hematies, que no va ser necessària per l'estabilitat de l'Hb.
- > Hidratació abundant per evitar insuficiència renal en context d'hemòlisi
- > Àc. Fòlic 5mg/d
- > Evitar la ingesta de certs aliments (Faves), medicaments (aspirina, cloroquina, dapsona), estrés o exercici extenuant (augment d'acidosis làctica).

Bibliografia

1. J. Ramírez-Cheyne, I. Zaranote. Deficiència de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa: Situación actual, su relación con malaria y estrategias para calcular su prevalencia. Unir. Med. Bogotá (Colombia), 2009, 50 (1): 58-76.
2. B. Glader. Clinical manifestations of glucose-6-phosphate deshydrogenase deficiency. UpToDate, abril 2015.

3. Taula 1: OMS. BULL. World Health Org. 1989; 67: 601.

Citació

Autor: Madueño, Clara

Títol article: Favisme

Revista: APSalut. Volum 3. Número 3. Article 52

Data: 16 de juny de 2015