



## INTRODUCCIÓN

La cianosis es un signo preocupante que puede tener múltiples causas. La metahemoglobinemia es una causa poco habitual y la forma más frecuente es la adquirida. La hemoglobina M (Hb M) puede presentar alteraciones de la cadena  $\alpha$  (causando cianosis desde el nacimiento) o  $\beta$  (entre los 4 y 6 meses de edad).

## OBJETIVO

Describir un caso clínico en una niña de dos años con cianosis generalizada

## METODOLOGIA

Se describe la evolución de un paciente con cianosis generalizada que ingresa al servicio de urgencias de un hospital de tercer nivel.

## RESULTADOS

### AL INGRESO -EXAMEN FISICO

Niña de 2 años  
Cianosis generalizada desde los 6 meses  
Aspecto respiratorio y cardiovascular: normal  
No presenta hepatoesplenomegalia ni se observan telangiectasias o circulación colateral  
Niega ingesta de tóxicos/drogas  
Sat AA 85 %

### EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

GB:7300/  
Hb:10,2g/dl , RDW:13.3  
VCM:90 (FL)  
HCM:27.9 PG  
Plaquetas:324.000mm  
EABvenoso:  
pH 7,31 PCO2 46/Po2 67/ B  
23/EB-2Sat 83%  
LDH: 551 UI/L  
Reticulocitos : 6,4 C/100ml  
Ferremia: 72 UG/DL  
Ferritina : 24 NG/ml  
Tibc : 277 UG/DL  
Sat Fe: 32%

### MAS ESTUDIOS

Dosaje de Acido fólico 12,7 NG/ml  
Dosaje de vit B12: 425 PG/ml  
Estudio inmunohematológico: Normal  
Metahemoglobina : 7.9 %  
Eco doppler para evaluar vena cava e ilíacos: Normal  
Ecografía abdominal:Normal  
Ecocardiograma doppler color con test de burbujas: Normal  
Tac de tórax Normal

## DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

Cardiopatía congénita cianótica  
Cortocircuito pulmonar  
Hipertensión pulmonar  
Malformación( arteriovenosa) pulmonar  
Síndrome hepatopulmonar  
Alteración de la difusión a/v capilar  
**Metahemoglobinemia**

## CONCLUSIÓN

La Hb M una hemoglobinopatía genética poco frecuente . Ante un paciente cianótico sin patología pulmonar, cardíaca, vascular debemos pensar en eritropatías. La cianosis a partir del sexto mes de vida puede corresponder a una Hb M con alteración de la cadena  $\beta$ . Algunas de ellas no son detectadas por electroforesis de hemoglobina; por lo tanto, si se sospecha se debe realizar el análisis genético.