

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 α (causando cianosis desde el nacimiento) o β (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 β . Algunas de ellas no son detectadas por electroforesis de hemoglobina; por lo tanto, si se sospecha se debe realizar el análisis genético.