

**Departamento de Hemato-oncología, Div. Clínica Hematológica
Instituto de Investigaciones Hematológicas “Mariano R. Castex”
Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires**

22 de Marzo de 2018

Enfermedad por Hb H

Caso clínico

Mujer de 49 años con diagnóstico de Alfa Talasemia en 1998 en el Htal de Clínicas dónde se indicó esplenectomía que rechazó. Recibió B12 y fólico y presentó un rango de Hto entre 25 y 27% y Hb de 9 g/dl.

Recibió un total de 5 transfusiones hasta el 2010. Durante el embarazo en 2012 no requirió transfusión.

Antecedentes: madre talasemia “menor”, padre fallecido no estudiado, tres hermanos sanos, única hija Alfa Talasemia “menor”.

Ingreso al IIHEMA en Julio de 2014.

Ex. físico: asintomática, polo esplénico palpable.

Laboratorio:

Hto 32%, Hb 9 g/dl, VCM 60 fL HCM 17, CHCM 28, leucocitos $7,8 \times 10^9/L$ (N 82%, L 12%, M 3%), plaquetas $180 \times 10^9/L$, ferremia 88 mcg/dL, saturación 34%, ferritina 139 ng/mL. BT 0,77 mg/dL, LDH 339 U/L, Vit B12 332.

FSP: anisocitosis, macrocitosis, microcitosis, hipocromía, leve policromatofilia y poiquilocitosis. Dacriocitos, eliptocitos, esferocitos, escasas target cell.

Estudio Molecular (23/04/14).

Cluster de alfa-globulinas, presenta 2 deleciones:

a) pérdida de uno de los 2 genes HBA en un cromosoma

b) pérdida total del *cluster* alfa-globina.

Esto es pérdida de 3 de 4 genes HBA. **Dx: α talasemia, enfermedad por Hb H ($--/\alpha$).**

Electroforesis de Hb: HbA 97%, Hb A2 1,6%, Hb F 1,2%.

Ecografía de abdomen (6/8/2014): hígado forma y tamaño conservado, bazo 144 x 65 mm.

Evolucionó con cansancio crónico, disnea a esfuerzos moderados, palpitaciones, Hb en rango de 8,4-8,9 g/dl, reticulocitos rango de 0.5-3.2%, leucopenia de $2,8 \times 10^9/L$ y plaquetopenia de $120 \times 10^9/L$, esplenomegalia máximo DL 161 mm.

Se descartó déficit de vitamina B12 y folatos. Ferritinas en rango de 160-200 ng/mL. Dosaje de EPO: 57 (VN 4,3-29).

Sobrevida eritrocitaria (8/7/17): Hto 32%, Vol. Sanguíneo total: 3458 ml. (VN 3603), masa globular: 1007 ml. (VN 1369 ml), 74% (VN100+-25%), **V $\frac{1}{2}$ eritrocitaria: 14 días** (VN 28+/- 3 días), hemólisis 3.7% (VN 0.83 +/-0.5%/día). Captación externa: hígado 86 (VN < 150), bazo 602 (VN < 250). **Conclusiones:** anemia real (masa globular disminuida) con ligero aumento del vol plasmático. Sobrevida eritrocitaria acertada con **destrucción en bazo**.

RMN cardíaca y hepática T2 estrellado (2017): corazón T2* 19,28 mseg. Hígado 70 μ mol/g (VN <36).

Ecocardiograma doppler (2017): FEVI 68%, IM leve, PSAP normal, sin HTP.

Inició flecainida por arritmia y EPO 10000 UI/sem (dos meses de tratamiento sin cambios)

Ultimo control: Hb 8.4 g/dL, Hto 31%, leucocitos $3.500 \times 10^9/L$ y plaquetas $120.000 \times 10^9/L$, Ferritina 207 ng/mL

BMO pendiente.

Motivo de presentación: Alternativas terapéuticas: rol de la esplenectomía y *timing* para quelación de hierro.

Médico residente: Dra. Evelina Babuin.

Médico responsable: Dra. Marcela Sarmiento.