

A microscopic view of red blood cells (erythrocytes) in a blood vessel. The cells are biconcave discs, appearing as bright red, slightly flattened spheres. They are scattered throughout the field of view, with some in sharp focus and others blurred in the background. The background is a dark, textured, brownish-red color, likely representing the vessel wall or surrounding tissue.

# REPASO PRÁCTICO DE LAS ANEMIAS DE LA INFANCIA

Mercedes Plaza Fornieles  
Sección de Oncohematología Pediátrica  
Hospital General Universitario de Alicante

# Anemia: ↓ Hb por debajo de dos desviaciones estándar con respecto media/edad

	Hematíes (x 10 <sup>6</sup> /mcL)	Hb (g/dL)	VCM (fL)	HCM (pg)	CHCM g/dL)	RDW (%)
Pretérmino 35 sem.	4.9 (3.8-6.0)	18.7 (14.2-23.3)	111.9 (98.1-125.7)	37.9 (33.1-42.7)	33.5 (31.5-36.2)	17.2 (14.1-20.4)
Pret. 36-37 sem.	4.8 (3.6-5.9)	17.7 (14.0-21.5)	10.3 (102.3-118.3)	36.6 (33.3-39.9)	33.2 (31.4-35.0)	16.6 (14.9-18.3)
Término 38-39 sem.	5.2 (4.0-6.4)	19.2 (15.0-23.4)	09.0 (100.2-117.8)	36.7 (33.5-39.9)	33.6 (32.4-34.9)	16.5 (14.1-18.9)
Término 40-41 sem.	5.3 (4.1-6.4)	19.6 (15.6-23.6)	09.0 (100.9-117.3)	36.8 (33.4-40.2)	33.6 (31.8-35.4)	16.6 (14.2-18.8)
Postérmino 42 sem.	5.5 (4.5-6.5)	20.3 (17.0-23.7)	08.8 (103.4-113.8)	36.9 (34.0-39.1)	33.6 (32.2-35.0)	16.9 (14.7-19.1)
15 días +/- 15 días	4.5 (3.5-5.5)	15.5 (11.7-19.3)	103.7 (96.5-110.9)	34.7 (30.1-39.3)	32.8 (30.2-35.4)	15.4 (13.6-17.2)
1 mes +/- 15 días	3.8 (2.8-4.8)	12.3 (9.0-15.5)	99.0 (91.6-106.6)	32.1 (27.7-36.5)	32.2 (29.4-35.0)	14.8 (12.8-16.8)
3 meses +/- 15 días	3.8 (3.2-4.4)	10.6 (9.0-12.2)	87.2 (81.4-93.0)	27.4 (25.0-29.8)	31.8 (29.0-34.6)	12.2 (10.7-13.7)
6 meses +/- 15 días	4.3 (3.8-4.8)	11.5 (10.5-12.5)	80.5 (74.3-86.3)	26.0 (23.0-29.0)	32.8 (30.8-34.8)	12.5 (10.8-14.2)
9 meses +/- 15 días	4.5 (4.0-5.0)	11.9 (10.9-12.9)	80.2 (73.8-86.6)	25.6 (23.4-27.8)	32.9 (30.9-34.1)	13.5 (11.6-15.2)
1 año +/- 15 días	4.6 (4.1-5.1)	12.0 (11.0-13.0)	80.5 (74.1-86.9)	25.3 (22.9-27.7)	31.9 (30.2-33.5)	13.6 (11.6-15.6)
1-2 años	4.5 (3.7-5.3)	12.0 (10.5-14.5)	78.0 (70.0-86.0)	27.0 (23.0-31.0)	33.0 (30.0-36.0)	12.8 (11.3-14.0)
2-6 años	4.6 (3.9-5.3)	12.5 (11.5-13.5)	81.0 (75.0-87.0)	27.0 (24.0-30.0)	34.0 (31.0-37.0)	12.8 (11.3-14.0)
6-12 años	4.6 (4.0-5.2)	13.5 (11.5-15.5)	86.0 (77.0-94.0)	29.0 (25.0-34.0)	34.0 (31.0-37.0)	12.8 (11.3-14.0)
12-16 años hombre	4.9 (4.5 -5.4)	14.5 (13.0-16.0)	88.0 (78.0-98.0)	30.0 (25.0-35.0)	34.0 (31.0-37.0)	12.8 (11.3-14.0)
12-16 años mujer	4.6 (4.1-5.1)	14.0 (12.0-16.0)	90.0 (78.0-102.0)	30.0 (25.0-35.0)	34.0 (31.0-37.0)	12.8 (11.3-14.0)

(Media +/- 2 desviaciones estándar)

# Clasificación Morfológica de las Anemias

## Microcíticas

- **A. Ferropenia**
- **Rasgos talasémicos**
- **A. de las Enfermedades Crónicas**
- A. Sideroblástica
- Déficit de Cobre
- Atransferrinemia
- Errores del Metabolismo del Fe
- Intoxicación por Plomo
- Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

## Normocíticas

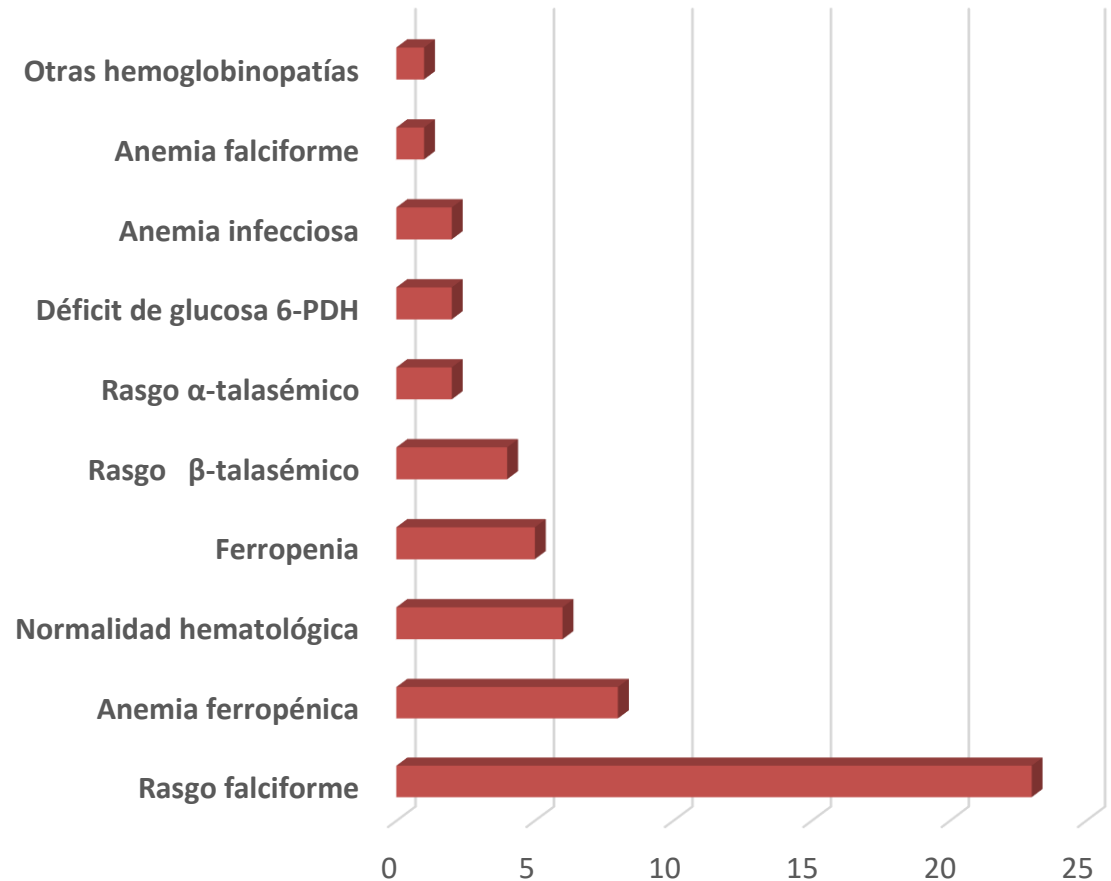
- Anemias Hemolíticas
- Hemorragia Aguda
- A. de las Enfermedades Crónicas
- Insuficiencia Renal Crónica
- Anemia Aplásica
- Aplasia Eritroide Pura
- Infiltración Medular
- Intoxicación por Plomo
- Hipotiroidismo
- A. Diseritropoyéticas
- Ferropenia (inicialmente)
- Síndrome Hemofagocítico
- Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

## Macrocíticas

- Anemias Hemolíticas
- Fármacos: Valproico, Zidovudina...
- A. Megaloblástica (déficit de Ác. Fólico y/o Vit. B12)
- Hepatopatía crónica
- Aplasia Aplásica
- Aplasia Eritroide Pura
- Sd. Mielodisplásicos
- Sd. Down
- Hipotiroidismo
- A. Diseritropoyéticas
- A. Postesplenectomía
- Neonato

# Experiencia en la Consulta Especializada de Hematología

Diagnóstico final de los pacientes remitidos desde centros de salud por screening neonatal de hemoglobinopatías alterado, anemia a estudio, microcitosis, ferropenia, anemia ferropénica, anemia microcítica o antecedente familiar de  $\beta$ -talasemia minor durante 2017 (N = 54).



# Anemia Ferropénica

- Fracaso en la síntesis de Hb por el déficit de hierro.
- Causas:
  - **Dieta**
    - Aumento de las necesidades (infecciones de repetición, crecimiento...)
    - Disminución de la absorción (IBP, trastornos de la absorción intestinal o de la digestión)
    - Pérdidas excesivas (digestivas, urinarias, epistaxis de repetición)
- Diagnóstico:
  - Hemograma con reticulocitos: **anemia microcítica e hipocroma arregenerativa.**
  - Bioquímica con perfil férrico: **ferritina** menor de 10-12  $\mu\text{g/dL}$ .
  - Frotis de sangre periférica.
- Tratamiento:
  - Corregir y aumentar el aporte de hierro en la **dieta.**
  - **Sales ferrosas o sales férricas vo.** 3-5 mg/kg/día de hierro elemental en 1-3 tomas al día durante 3-5 meses.
  - Hierro intravenoso.
  - Transfusión sanguínea.



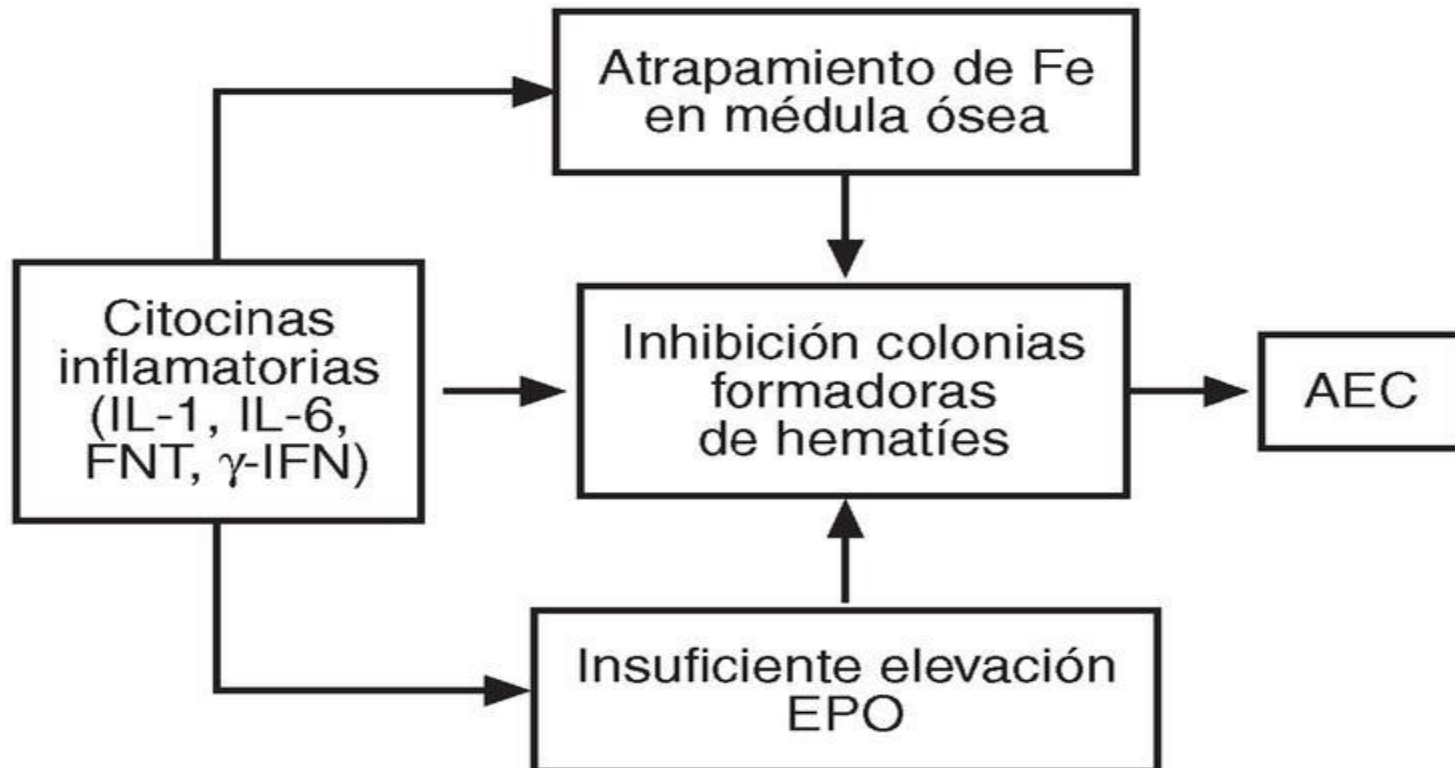
1-2 s Respuesta reticulocitaria  
1-2 m Ascenso Hb  
2-3 m Corrección hematológica

# Ausencia de Respuesta a la Ferroterapia

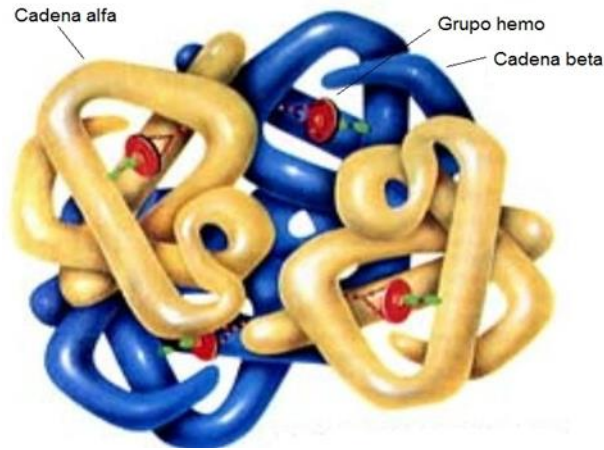
- Falta cumplimiento de la dieta o tratamiento
- Administración incorrecta del Fe
- Revisión diagnóstico etiológico:
  - Electroforesis de Hb
  - Estudio de Celiaquía
  - Estudio de parásitos en heces
  - Enfermedad Inflamatoria Intestinal
  - Test de la ureasa o Antígeno de H. pylori en heces
  - Sangre oculta en heces
  - Pérdidas urinarias (hematuria o proteinuria)
  - Anemia de enfermedad crónica con ferropenia
  - Síndrome IRIDA (alteración en el metabolismo del Fe)

# Anemia de las Enfermedades Crónicas

- Complicación usual de enfermedades crónicas que cursan con **infecciones crónicas piógenas**, con **inflamación crónica** o con **nefropatía avanzada**.



# Hemoglobina



Cada molécula de **Hemoglobina** está formada por **cuatro globinas iguales dos a dos** y cuatro grupos Hemo.

<b>Embrión</b>
Hb Gower I: $\zeta_2\text{-}\epsilon_2$ Hb Gower II: $\alpha_2\text{-}\epsilon_2$ Portland: $\zeta_2\text{-}\gamma_2$
<b>Feto</b>
Hb F: $\alpha_2\text{-}\gamma_2$
<b>Adulto</b>
HB A: $\alpha_2\text{-}\beta_2$ Hb A2: $\alpha_2\text{-}\delta_2$

En el **adulto normal**, el 97% de la hemoglobina total es del tipo **HbA**, hasta un 3.2% es **HbA2** y menos del 2% es **HbF**.



# Resumen de los Síndromes Talasémicos

<i>Trastorno</i>	<i>Anomalía genética</i>	<i>Fenotipo clínico</i>
<b>β-talasemia</b>		
Talasemia <i>major</i> (anemia de Cooley)	Homocigotos β <sup>0</sup> / β <sup>0</sup> y β <sup>+</sup> /β <sup>0</sup>	Hemólisis y anemia grave, eritropoyesis ineficaz, dependencia de transfusiones, sobrecarga férrica
Talasemia intermedia	Heterocigotos compuestos β <sup>0</sup> /β <sup>+</sup> y β <sup>0</sup> / β <sup>variante</sup>	Hemólisis moderada, anemia intensa, en ocasiones, dependiente de transfusiones, sobrecarga férrica
Talasemia <i>minor</i> (rasgo)	Heterocigotos β <sup>0</sup> /β o β <sup>+</sup> /β	Microcitosis, anemia leve
<b>α-talasemia</b>		
Portador silente	(-α/αα)	Asintomático con hemograma normal
Rasgo de α-talasemia	(-α/-α) o (--/αα)	Microcitosis y anemia leve
Hemoglobina H	(--/-α)	Anemia hemolítica crónica no dependiente de transfusiones Cuerpos de Heinz HbH (β4) 40% y HbA1 un 60%
Hidropesía fetal	(--/--)	Anemia grave, insuficiencia cardíaca fetal con anasarca intrauterina, muerte en el útero o al nacimiento Solo producen HbH (β4) o Hb Bart (γ4)
Tomado, con modificaciones, de: Andreoli T, Carpenter C, et al: Andreoli and Carpenter's Cecil Essentials of Medicine, 7th ed. Philadelphia, Saunders, 2007.		

# Diagnóstico Diferencial de las A. Microcíticas

Diagnóstico	Hb	VCM	ADE	Reticuloc	Ferritina	RsTf	Electrof Hb
A. Ferropénica	↓	↓	↑	↓	↓	↑	N
Enfermedad Crónica	↓	N/↓	N	↓	N/↑	N	N
Enfermedad Crónica con Ferropenia	↓	↓	N/↑	↓	N/↑	↑	N
Rasgo β-talasémico	↓	↓↓	N	N	N	N	Hb A2↑ HB F N o↑
Rasgo α-talasémico	↓	↓	N	N	N	N	N
δβ Talasemia	↓	↓	N	N	N	N	Hb A2N HB F ↑

# CASOS CLÍNICOS DE ANEMIAS



## Caso clínico 1:



- Niño de 5 años. Asintomático. Sin antecedentes personales de interés.

Remitido a consulta externa de hematología pediátrica para estudio por detección casual de microcitos y anemia leve.

a) Para su estudio es necesario remitir a centro especializado

b) Por edad la ferropenia es la etiología mas frecuente

c) Dado que está asintomático no precisa estudio

d) Para orientar diagnostico precisamos mas datos de HC

Madre y abuelo materno diagnostico de beta talasemia minor.

## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes	*	6.3	x10 <sup>6</sup> /uL	↑ ↑	3.9 - 5.3
Hemoglobina		11.8	g/dL		11.5 - 13.5
Hematocrito		36.5	%		34.0 - 40.0
Volumen corpuscular medio	**	58.0	fL	↓ ↓	75.0 - 87.0
Hemoglobina corpuscular media	*	18.7	pg/célula		24.0 - 30.0
Concentración hemoglobina corp. media		32.2	g/dL		31.0 - 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	*	15.2	%	Lig ↑	11.5 - 14.5
Hematíes hipocromos	*	6.1	%		1.0 - 5.0
Reticulocitos	*	174.00	x10 <sup>3</sup> /uL	↑	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)	*	2.76	%		1.00 - 2.00
Hemoglobina corpuscular reticulocitaria	*	22.1	pgr		28.0 - 35.0

Ferritina

194

ng/ml

20 - 200

### **ELECTROFORESIS DE HB (sangre total)**

Hemoglobina A	**	94.3	%	96.8 - 100
Hemoglobina A2	**	5.7	%	2.2 - 3.2
Hemoglobina fetal		0.0	%	0.0 - 0.5

## Caso clínico 2:



- Niña de 7 años. Remitida desde su centro de salud por antecedentes familiares (madre, hermana, abuela) de rasgo talasémico.

### Hemograma

#### Serie Roja

Hematíes	*	<b>6.5</b>	x10 <sup>6</sup> /uL	4.0 - 5.2
Hemoglobina		<b>11.6</b>	g/dL	11.5 - 15.5
Hematocrito		<b>38.6</b>	%	35.0- 45.0
Volumen corpuscular medio	**	<b>59.4</b>	fL	77.0- 95.0
Hemoglobina corpuscular media	**	<b>17.9</b>	pg/célula	25.0- 33.0
Concentración hemoglobina corp. media	*	<b>30.1</b>	g/dL	31.0- 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	*	<b>15.1</b>	%	11.5- 14.5
Hematíes hipocromos	*	<b>17.9</b>	%	1.0 - 5.0
Reticulocitos	*	<b>91.90</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)		<b>1.41</b>	%	1.00 - 2.00
Hemoglobina corpuscular reticulocitaria	**	<b>18.5</b>	pgr	28.0 - 35.0

Ferritina	<b>70</b>	ng/ml	20 - 200
-----------	-----------	-------	----------

#### **ELECTROFORESIS DE HB (sangre total)**

Hemoglobina A	**	<b>90.5</b>	%	96.8 - 100
Hemoglobina A2	**	<b>6.0</b>	%	2.2 - 3.2
Hemoglobina fetal	**	<b>3.5</b>	%	0.0 - 0.5



¿Qué medidas debemos aplicar en este paciente?

a) Ferroterapia vo

b) Ácido fólico y Penilevel

c) Ninguna, es un hallazgo casual sin mayor importancia

d) Consejo genético



¿Y si la electroforesis de hemoglobina hubiera sido normal?

### ELECTROFORESIS DE HB (sangre total)

Hemoglobina A		98.7	%	96.8	-	100
Hemoglobina A2	**	1.3	%	2.2	-	3.2
Hemoglobina fetal		0.0	%	0.0	-	0.5

- a) Administraríamos ferroterapia vo
- b) Remitiría a consultas externas de hematología
- c) La microcitosis debe ser microcitosis estadística
- d) Realizaría estudio de anemia de enfermedad crónica: PCR, VSG, sangre oculta en heces, calprotectina fecal...



### Caso clínico 3:



- Niño de 2 años. Remitido consulta externa por anemia microcítica.

- Antecedentes familiares: Sin interés.
- Antecedentes personales: Perinatales sin interés salvo parto por cesárea por cesárea previa. Lactancia materna 2 años . Alimentación complementaria desde los 4 m (carne al año de vida). Refieren alimentación variada con toma de 3 porciones de lácteos al día.

- Clínica: astenia, anorexia y palidez.

- EF: Palidez intensa cutáneo-mucosa. Soplo sistólico I/VI. Resto normal.



¿Qué pruebas complementarias debemos solicitar?

a) Hemograma y ferrocinética.

b) Hemograma, ferrocinética y electroforesis de hemoglobina.

c) Hemograma, ferrocinética, estudio de celiaquía, estudio de parásitos en heces, sangre oculta en heces y A y S.

d) Hemograma, ferrocinética, estudio de celiaquía, estudio de parásitos en heces, sangre oculta en heces, A y S y remitir a la consulta de cardiología infantil.

## Serie Roja

<i>HEMATIES</i>	*	3.88	x10 <sup>6</sup> /uL	[ 4.5 - 5.3 ]
<i>HEMOGLOBINA</i>	*	5.2	g/dL	[ 13 - 16.0 ]
<i>HEMATOCRITO</i>	*	21	%	[ 36 - 46 ]
<i>VOLUMEN C. MEDIO</i>	*	55	fL	[ 78 - 98 ]
<i>HEMOG. C. MEDIA (Hb/RBC)</i>	*	13.4	pg/cel	[ 25 - 35 ]
<i>CHCM</i>	*	24.4	g/dL	[ 31 - 36 ]
<i>Ancho Distr. Eritr. (DS)</i>		47.1	fL	[ 38 - 52 ]
<i>Anch Distr. Eritr. (CV)</i>	*	23.3	%	[ 11.5 - 14.5 ]

<i>SIDEREMIA</i>	*	12.0	mcr/dl	[ 59 - 158 ]
<i>TRANSFERRINA SERICA</i>		400	mcg/dL	
<i>FERRITINA SERICA</i>	*	<4	ng/ml	[ 30 - 400 ]
<i>INDICE DE SATURACION DE TRANSF</i>	*	3	%	[ 25 - 50 ]
<i>RECEPTOR SOLUBLE TRANSFERRINA</i>	*	>4.56	mgr/L	[ 0.76 - 1.76 ]

**Dg: Anemia ferropénica**

**Tratamiento Sulfato ferroso 5 mg/kg/día 4 m**

• A y S, Sangre oculta en heces y Ac anti-transglutaminasa fueron normales.

### Serie Roja

HEMATIES	4.84	x10 <sup>6</sup> /uL	[ 4.5 - 5.3 ]
HEMOGLOBINA	* 12.0	g/dL	[ 13 - 16.0 ]
HEMATOCRITO	36	%	[ 36 - 46 ]
VOLUMEN C. MEDIO	* 73	fL	[ 78 - 98 ]
HEMOG. C. MEDIA (Hb/RBC)	24.8	pg/cel	[ 23 - 31 ]
CHCM	33.8	g/dL	[ 30 - 36 ]
Ancho Distr. Eritr. (DS)	40.3	fL	[ 38 - 52 ]
Anch Distr. Eritr. (CV)	* 15.0	%	[ 11.5 - 14.5 ]
HIERRO (suero)	* 40	mcg/dl	[ 59 - 158 ]
INDICE SATURACION TRANSFERRINA	12.0	%	[ < 60 ]
FERRITINA (suero)	87	ng/ml	[ 30 - 400 ]
RECEPTOR SOLUBLE TRANSFERRINA	* 3.0	mg/l	[ 0.76 - 1.76 ]

## ¿Qué ha pasado?



a) No ha respondido a la ferroterapia vo. Debemos completar el estudio con Ac antitransglutaminasa y Ac antiendomiso, estudio de parásitos en heces, sangre oculta en heces y A y S.

b) Ha respondido bien a la ferroterapia, pero este niño tiene probablemente de base un rasgo talasémico. Realizar electroforesis de hemoglobina.

c) Está respondiendo bien a la ferroterapia, pero persiste todavía la anemia ferropénica. Debemos prolongar el tratamiento con hierro.

d) Ha respondido bien a la ferroterapia. Los depósitos de hierro (ferritina) se han normalizado y no precisa más hierro ni más estudios. La hemoglobina se normalizará en controles sucesivos.

## Caso clínico 4:

- Niño de 11 años. Remitido a consulta externa por anemia microcítica.

- Antecedentes familiares: Sin interés.
- Antecedentes personales: Perinatales sin interés. LM 2 años .  
Correcta alimentación complementaria. Alergia al polvo en inmunoterapia. Orquidopexia al año de edad. Hace 5 años, anemia ferropénica resuelta con Fe oral.

- Episodios dolor abdominal desde hace dos meses y episodios de diarrea intermitente.
- Pérdida de peso (aproximadamente 8 Kg).
- Anemia microcítica en tratamiento con Fe <sup>+++</sup> (2 mg/Kg/d) 1 mes.
- Correctamente estudiado aporta:
  - . Hgr con anemia microcítica: Hb 9.4 g/dl; VCM 66.7 fL.
  - . Ferritina normal. RsTF 3.2 mg/L(↑). Rs T 2.1 mg/dl(↑).
  - . Electroforesis de Hb normal.
- . Hemogramas de hace dos y un año en límites normales.

- EF: Peso P8. Talla P50. Escaso panículo adiposo. Resto normal



## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes		<b>4.6</b>	×10 <sup>6</sup> /uL	4.0 - 5.2
Hemoglobina	*	<b>10.0</b>	g/dL	11.5 - 15.5
Hematocrito	*	<b>31.3</b>	%	35.0 - 45.0
Volumen corpuscular medio	*	<b>67.9</b>	fL	77.0 - 95.0
Hemoglobina corpuscular media	*	<b>21.7</b>	pg/célula	25.0 - 33.0
Concentración hemoglobina corp. media		<b>32.0</b>	g/dL	31.0 - 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	*	<b>16.0</b>	%	11.5 - 14.5
Hematíes hipocromos	*	<b>18.7</b>	%	1.0 - 5.0
Reticulocitos	*	<b>90.20</b>	×10 <sup>3</sup> /uL	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)		<b>1.96</b>	%	1.00 - 2.00
Hemoglobina corpuscular reticulocitaria	*	<b>22.1</b>	pgr	28.0 - 35.0

### Serie Plaquetar

Plaquetas	**	<b>844.0</b>	×10 <sup>3</sup> /uL	150.0 - 350.0
Volumen plaquetario medio	*	<b>6.0</b>	fL	6.4 - 11.0
Ancho de distribución plaquetar		<b>15.5</b>	%	9.0 - 17.0
Plaquetas reticuladas	**	<b>17.9</b>	%	0.2 - 1.8

Ferritina	*	<b>221</b>	ng/ml	20 - 200
-----------	---	------------	-------	----------

Proteína C Reactiva	*	<b>5.25</b>	mg/dL	0.00 - 0.50
---------------------	---	-------------	-------	-------------

Velocidad de sedimentación	**	<b>120.0</b>	mm/h	0.0 - 15.0
----------------------------	----	--------------	------	------------



¿Cuál es su sospecha diagnóstica?

a) Anemia ferropénica con buena respuesta a la ferroterapia. Debe continuar el tratamiento con hierro pero a mayor dosis.

b) Anemia ferropénica en el contexto de una celiaquía. Solicitaría estudio de Ac antitransglutaminasa y antiendomiso.

c) Anemia de enfermedad crónica. Solicitaría calprotectina fecal.

d) Anemia de enfermedad crónica con ferropenia. Solicitaría calprotectina fecal y sangre oculta en heces, y continuaría el tratamiento con hierro.



Sangre en heces	2166	ng/ml
-----------------	------	-------

Calprotectina fecal	** 472.0	ug/g Heces	0.0 - 50.0
---------------------	----------	------------	------------

- **Colonoscopia:** Aftas en mucosa colónica desde angulo hepático hasta recto. Numerosas ulceras serpiginosas en ileon distal recubiertas fibrina, en sacabocados.
- **Informe AP:** ileitis aguda y crónica de intensidad moderada con ulceración de la mucosa

**Dg: Enfermedad de Crohn ileocolónica**

**Anemia mixta: Enfermedad Crónica (Inflamatoria) + Ferropénica**

- **Tratamiento:**
  - . Nutrición enteral exclusiva con dieta polimérica
  - . Azatriopina
  - . Suplemento férrico (3 mg/Kg/día)

## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes		<b>4.6</b>	x10 <sup>6</sup> /uL	4.0 - 5.2
Hemoglobina		<b>12.3</b>	g/dL	11.5 - 15.5
Hematocrito		<b>36.9</b>	%	35.0- 45.0
Volumen corpuscular medio		<b>80.5</b>	fL	77.0- 95.0
Hemoglobina corpuscular media		<b>26.8</b>	pg/célula	25.0- 33.0
Concentración hemoglobina corp. media		<b>33.3</b>	g/dL	31.0- 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	*	<b>15.0</b>	%	11.5- 14.5

### Serie Plaquetar

Plaquetas	*	<b>352.0</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	150.0 - 350.0
-----------	---	--------------	----------------------	---------------

Velocidad de sedimentación	*	<b>21.0</b>	mm/h	0.0 - 15.0
----------------------------	---	-------------	------	------------

Ferritina		<b>23</b>	ng/ml	20 - 200
-----------	--	-----------	-------	----------

Sangre en heces		<b>0</b>	ng/ml	
-----------------	--	----------	-------	--

Calprotectina fecal	**	<b>125.0</b>	ug/g Heces	0.0 - 50.0
---------------------	----	--------------	------------	------------

### Caso clínico 5:



- Niña de 3 a y 10 m. Ingresada desde urgencias por anemia grave.
- Antecedentes familiares: Consanguinidad (padres primos hermanos). Etnia marroquí. Hermano con anemia?
- Antecedentes personales: Perinatales CS 39 sEG. Ictericia neonatal. Reside en Marruecos desde los 12 a los 17 m. Ingresada en H. Comarcal Vinaroz con Dg fallo medro y anemia ferropénica a los 17 m.
- Consulta por astenia, palidez, sudoración y distensión abdominal.
- EF: Peso P6. Talla < P1. Palidez. Subictericia. Cráneo abombado, raíz nasal ancha. Soplo sistólico II/VI. Hepatomegalia 2 cm bajo reborde costal. Esplenomegalia hasta pala iliaca.

### **SERIE ROJA (sangre total)**

HEMATIES	*	2.3	x10 <sup>6</sup> /uL	[ 4.1 - 5.1 ]
HEMOGLOBINA	*	5.6	g/dL	[ 12 - 16 ]
HEMATOCRITO	*	18.4	%	[ 37 - 49 ]
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO		79.7	fL	[ 78 - 102 ]
HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA	*	24.2	pg/célula	[ 25 - 35 ]
CONC. HEMOGLOBINA CORP. MEDIA	*	30.4	g/dL	[ 31 - 36 ]
Ancho Distr. Eritr.	*	27.8	%	[ 11.5 - 14.5 ]

### **SERIE PLAQUETAR (sangre total)**

PLAQUETAS	*	117	x10 <sup>3</sup> /uL	[ 150 - 350 ]
-----------	---	-----	----------------------	---------------

### **SERIE BLANCA (sangre total)**

LEUCOCITOS	*	32.70	x10 <sup>3</sup> /uL	[ 4.5 - 11 ]
------------	---	-------	----------------------	--------------

ANISOPOIQUILOCITOSIS. GRAN ERITROBLASTEMIA EN TODOS LOS ESTADIOS.

RETICULOCITOS (%) (S. total)	*	8.0	%	[ 1 - 2 ]
------------------------------	---	-----	---	-----------



- Consanguinidad
- Fallo de medro (peso p6; Talla <p1)
- Ictericia
- Esplenomegalia hasta pala iliaca
- Cráneo abombado con raíz nasal ancha
- Anemia Normocítica Regenerativa TCD negativo

a) La ictericia y esplenomegalia, junto con el antecedente de consanguinidad, orientan al diagnóstico de esferocitosis hereditaria.

b) Una anemia ferropénica grave puede causar el cuadro.

c) Se precisa estudio urgente de médula ósea para orientar el diagnóstico.

d) Con una determinación plasmática podríamos orientar cuadro.

- Aunque la esferocitosis hereditaria puede causar ictericia, esplenomegalia, anemia y fallo de medro, no suele causar signos de aumento eritropoyesis extramedular.
- La anemia ferropénica no causa hemólisis y es hiporregenerativa.
- Antes de realizar estudios invasivos con el mismo plasma puede descartarse Talasemia mayor.
- La electroforesis de Hb es diagnóstica en este caso.

### **SERIE ROJA (sangre total)**

HEMATIES	*	2.3	x10 <sup>6</sup> /uL	[ 4.1 - 5.1 ]
HEMOGLOBINA	*	5.6	g/dL	[ 12 - 16 ]

### **TALASEMIAS (Sangre total)**

<i>ELECTROFORESIS DE Hb.</i>			BANDA HB. FETAL.	
HEMOGLOBINA A	*	0	%	[ 96.8 - 97.8 ]
HEMOGLOBINA A2	*	1.1	%	[ 2.2 - 3.2 ]
HEMOGLOBINA FETAL	*	98.9	%	[ 0 - 0.5 ]

PLAQUETAS	*	117	x10 <sup>3</sup> /uL	[ 150 - 350 ]
-----------	---	-----	----------------------	---------------

### **SERIE BLANCA (sangre total)**

LEUCOCITOS	*	32.70	x10 <sup>3</sup> /uL	[ 4.5 - 11 ]
------------	---	-------	----------------------	--------------

ANISOPOIQUILOCITOSIS. GRAN ERITROBLASTEMIA EN TODOS LOS ESTADIOS.

RETICULOCITOS (%) (S. total)	*	8.0	%	[ 1 - 2 ]
------------------------------	---	-----	---	-----------

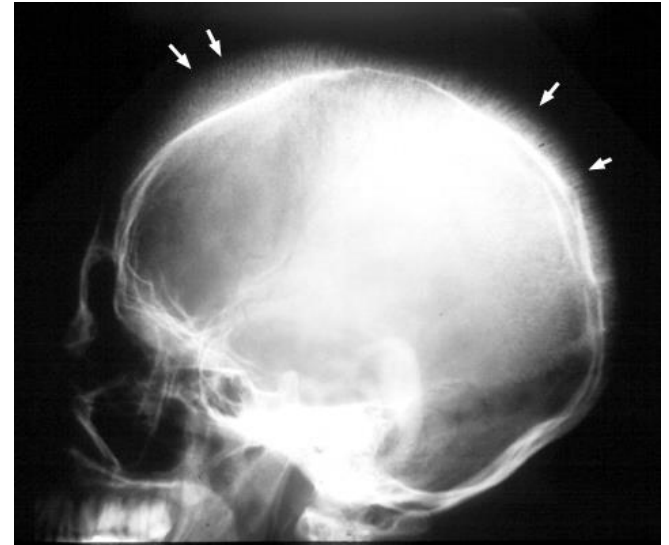
### **FERROCINÉTICA (Suero)**

SIDEREMIA	*	175.0	mcr/dl	[ 37 - 145 ]
TRANSFERRINA SERICA		196	mcr/dL	[ 185 - 405 ]
FERRITINA SERICA		156	ng/ml	[ 10 - 200 ]
INDICE DE SATURACION DE TRANSF	*	89	%	[ 25 - 50 ]
RECEPTOR SOLUBLE TRANSFERRINA	*	15.60	mcr/L	[ 0.76 - 1.76 ]

- **Ecografía abdominal:** Hepatomegalia 10 cm. Esplenomegalia 16 cm. Nefromegalia.

- **Función hepática y renal:** Normal.
- **Ecocardiografía:** Dilatación de aorta ascend y de ventrículo izquierdo. Insuf aórtica leve .

- **Estudio genético:** Mutación homocigota C>T en el codón 39 de la cadena  $\beta$ -globina



**Dg: Talasemia Maior (anemia de Cooley)**

- **Tratamiento:**
  - . Realizamos fenotipaje GR y se inició régimen hipertransfusional
  - . Iniciamos suplementación con ácido fólico
  - . Iniciamos tratamiento quelante
  - . Realizamos electroforesis de HB y estudio HLA familiar.



# Estudio HLA Familiar



	Edad	LOCUS HLA-A	LOCUS HLA-B	LOCI HLA CLASE II	Gen. Pro.	Haplotipos Deducidos
P	30	A*02, -	B*40, *51	DRB1*07, -	a/b	<u>A*02 B*51 DRB1*07</u> - B*40 -
M	25	A*24, *68	B*35, *51	DRB1*07, *11	c/d	<u>A*68 B*35 DRB1*11</u> A*24 B*51 DRB1*07
H1	4	A*02, *68	B*35, *51	DRB1*07, *11	a/c	<u>A*02 B*51 DRB1*07</u> A*68 B*35 DRB1*11
<b>H2 (E)</b>	2	A*02, *68	B*35, *51	DRB1*07, *11	a/c	<u>A*02 B*51 DRB1*07</u> A*68 B*35 DRB1*11

- **Se somete a alo TPH de MO de su hermano histocompatible.**  
Acondicionamiento Bu-CY4. Profilaxis EICH Cy+ Mtx
- No EICH. Descenso de Cy a partir día + 90
- **Actualmente quimera completa. No requerimientos transfusionales desde el alta**

## Caso clínico 6:



- Niña de 2 años. Ingresa desde urgencias por anemia grave.

- Antecedentes familiares: Sin interés.
- Antecedentes personales: Perinatales sin interés salvo diabetes gestacional. Lactancia materna durante un año. Alimentación complementaria desde los 5 m (carne al año de vida). Refieren alimentación variada con toma de 1 L de leche al día.

- Clínica: diarrea de dos meses de evolución coincidiendo con estancia en país de origen (Marruecos), distensión abdominal y palidez.

- EF: Peso p40 . Talla p50. Palidez intensa cutáneo-mucosa. Soplo sistólico II/VI. Abdomen distendido, no doloroso, con hepatomegalia de 1 cm bajo reborde costal y sin esplenomegalia. Resto normal.



¿Qué pruebas complementarias debemos solicitar?

- a) Hemograma, ferrocinética y frotis de sangre periférica.
- b) Hemograma, ferrocinética y electroforesis de hemoglobina.
- c) Hemograma, ferrocinética y estudio de diarrea crónica (celiaquía, coprocultivo, parásitos en heces, PCR, calprotectina fecal y sangre oculta en heces).
- d) Hemograma, ferrocinética y aspirado de médula ósea.

## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes		<b>4.3</b>	x10 <sup>6</sup> /uL	3.9 - 5.3
Hemoglobina	**	<b>5.4</b>	g/dL	11.5 - 13.5
Hematocrito	**	<b>22.1</b>	%	34.0 - 40.0
Volumen corpuscular medio	**	<b>51.9</b>	fL	75.0 - 87.0
Hemoglobina corpuscular media	**	<b>12.7</b>	pg/célula	24.0 - 30.0
Concentración hemoglobina corp. media	**	<b>24.4</b>	g/dL	31.0 - 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	**	<b>28.1</b>	%	11.5 - 14.5

Reticulocitos		<b>37.50</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)	*	<b>0.90</b>	%	1.00 - 2.00
Hemoglobina corpuscular reticulocitaria	**	<b>11.8</b>	pgr	28.0 - 35.0

### Examen morfológico de sangre periférica

*SR: Intensa anisopoiquilocitosis. Hematíes dismórficos. Importante hipocromía. Eliptocitos. SB y SP: Sin hallazgos citológicos de interés.*

Hierro	*	<b>14</b>	ug/dL	37 - 145
Ferritina	**	<b>&lt;4</b>	ng/mL	20 - 200
Transferrina	*	<b>382</b>	mg/dL	200 - 360
Índice saturación transferrina	**	<b>2.5</b>	%	24.0 - 40.0
Receptor soluble transferrina	**	<b>4.4</b>	mg/l	0.8 - 1.8

Proteína C Reactiva

\*

0.59

mg/dL

0.00 - 0.50

COPROCULTIVOS



Coprocultivo

Flora normal

Estudio parasitológico

Negativo.

No se observan quistes de protozoos,  
ni huevos, ni larvas de helminto

- **Iniciamos tratamiento con sulfato ferrosos (5 mg/kg/día)**
- **Retiramos la lactosa de la dieta**
- **Recibió tratamiento empírico con Metronidazol vo.**

## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes		<b>4.1</b>	x10 <sup>6</sup> /uL	3.9 - 5.3
Hemoglobina	**	<b>5.1</b>	g/dL	11.5 - 13.5
Hematocrito	**	<b>22.0</b>	%	34.0- 40.0
Volumen corpuscular medio	**	<b>53.4</b>	fL	75.0- 87.0
Hemoglobina corpuscular media	**	<b>12.4</b>	pg/célula	24.0- 30.0
Concentración hemoglobina corp. media	**	<b>23.2</b>	g/dL	31.0- 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	**	<b>28.9</b>	%	11.5- 14.5
Hematíes hipocromos	**	<b>89.3</b>	%	1.0 - 5.0

Reticulocitos	*	<b>17.70</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)	*	<b>0.43</b>	%	1.00 - 2.00

Plaquetas	**	<b>36.0</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	150.0 - 350.0
-----------	----	-------------	----------------------	---------------

### Serie Blanca

Leucocitos	*	<b>4.85</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	5.50- 15.50
Neutrófilos	**	<b>0.90</b>	x10 <sup>3</sup> /uL ( <b>18.70</b> %)	1.50- 6.50
Linfocitos		<b>3.46</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>71.30</b> %)	1.50 - 6.50
Monocitos		<b>0.39</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>8.00</b> %)	0.00 - 0.80
Eosinófilos		<b>0.07</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>1.40</b> %)	0.00 - 0.50
Basófilos		<b>0.03</b>	x10 <sup>3</sup> /uL ( <b>0.60</b> %)	0.00 - 0.20
Neutrófilos inmaduros		<b>0.030</b>	x10 <sup>3</sup> /uL <b>0.60</b> %	0.000- 0.100
Cociente granul. inm/ granul.t		<b>0.033</b>		0.000- 0.160



¿ Y ahora qué?

a) Debemos realizar un aspirado medular.

b) La anemia ferropénica no está respondiendo a la ferroterapia oral, debemos administrar hierro iv.

c) Las nuevas citopenias podrían estar causadas por el Metronidazol, debemos mantener actitud expectante.

d) Es demasiado pronto para valorar la respuesta a la ferroterapia oral, debemos esperar al menos 2-3 semanas para detectar un ascenso de la Hb.

## INFORME CITOLÓGICO DE MÉDULA ÓSEA

Existe aumento de la serie eritroide con importantes y severos rasgos displásicos en más del 10% de los elementos maduros (defectos hemoglobinización, puentes internucleares, cariorrexis...).

Nº de citometría	21893
Tipo de muestra	Médula ósea
Inmunofenotipo	<b>COMPATIBILIDAD DIAGNÓSTICA: No se detectan células patológicas</b>

CAUSA DEL ESTUDIO: LMA vs. reacción leucemoide.  
INFORME: Muestra de MO con recuento de 34.000 células/ $\mu$ l en la que los Neutrófilos representan el 67.9% del total de células.  
Las células inmaduras CD34+ representan el 1% del total de células de fenotipo CD45+débil CD34+ CD13 +/- CD33+/- DR+ MPO-/+ compatibles con mieloblastos.  
La serie roja inmadura CD45- representa el 12.9% del total de la celularidad de la muestra.  
La población de linfocitos BCD19+ representa el 4.3% del total de la celularidad de la muestra.

PCR Leishmania spp.	Negativo
---------------------	----------

- Terminó el tratamiento con Metronidazol vo.
- Administramos dosis de hierro sacarosa iv.



## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes	*	<b>3.9</b>	x10 <sup>6</sup> /uL	3.9 - 5.3
Hemoglobina	**	<b>5.3</b>	g/dL	11.5 - 13.5
Hematocrito	**	<b>21.7</b>	%	34.0- 40.0
Volumen corpuscular medio	**	<b>56.2</b>	fL	75.0 - 87.0
Hemoglobina corpuscular media	**	<b>13.7</b>	pg/célula	24.0 - 30.0
Concentración hemoglobina corp. media	**	<b>24.4</b>	g/dL	31.0 - 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	**	<b>32.9</b>	%	11.5- 14.5
Hematíes hipocromos	**	<b>86.3</b>	%	1.0 - 5.0

Reticulocitos	*	<b>129.70</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	35.00 - 75.00
Reticulocitos (%)	*	<b>3.36</b>	%	1.00 - 2.00
Hemoglobina corpuscular reticulocitaria	**	<b>17.2</b>	pgr	28.0 - 35.0

Plaquetas		<b>284.0</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	150.0 - 350.0
-----------	--	--------------	----------------------	---------------

### Serie Blanca

Leucocitos		<b>13.42</b>	x10 <sup>3</sup> /uL	5.50- 15.50
Neutrófilos		<b>6.02</b>	x10 <sup>3</sup> /uL ( <b>44.80</b> %)	1.50- 6.50
Linfocitos		<b>6.21</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>46.30</b> %)	1.50 - 6.50
Monocitos	*	<b>0.90</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>6.70</b> %)	0.00 - 0.80
Eosinófilos		<b>0.21</b>	X10 <sup>3</sup> /uL ( <b>1.60</b> %)	0.00- 0.50
Basófilos		<b>0.08</b>	x10 <sup>3</sup> /uL ( <b>0.60</b> %)	0.00 - 0.20
Neutrófilos inmaduros	**	<b>0.980</b>	x10 <sup>3</sup> /uL <b>7.30</b> %	0.000- 0.100
Cociente granul. inm/ granul.t	*	<b>0.163</b>		0.000- 0.160

Ferritina	**	<b>&lt;4</b>	ng/mL	20 - 200
-----------	----	--------------	-------	----------

Ac. Anti-Transglutaminasa (IgA)

\*\*

>128

U/ml

0 - 7

## TIPIFICACIÓN HLA DE BAJA RESOLUCIÓN

HLA-DQB1 (SSO)

DQB1\*02:02, \*03:01

HLA-DQA1 (SSO)

DQA1\*02:01, \*05:05

HLA-DRB1 (SSO)

DRB1\*07, \*11

Extracción DNA-Nº de DNA (HLA)

16-4705

Haplotipo susceptibilidad celiaca en trans

• **Esofagogastroscoopia con toma de biopsia duodenal:** Atrofia vellositaria en bulbo duodenal y sobre todo en la segunda porción del duodeno.

• **Informe AP:** Mucosa de intestino delgado con aumento linfoplasmocitario del corion y atrofia vellositaria leve-moderada (Tipo 3A-3B clasificación de Marsh).

**Dg: Enfermedad Celiaca**

**Anemia ferropénica malabsortiva**

• **Tratamiento:** Exclusión del gluten de la dieta de manera estricta y de por vida.  
**Suplemento férrico (5 mg/Kg/día) durante 5 meses**

## Hemograma

### Serie Roja

Hematíes		5.2	x10 <sup>6</sup> /uL	3.9 - 5.3
Hemoglobina	*	10.7	g/dL	11.5 - 13.5
Hematocrito		34.5	%	34.0 - 40.0
Volumen corpuscular medio	*	66.7	fL	75.0 - 87.0
Hemoglobina corpuscular media	*	20.7	pg/célula	24.0 - 30.0
Concentración hemoglobina corp. media		31.0	g/dL	31.0 - 37.0
Ancho de distribución eritrocitaria (CV)	*	17.8	%	11.5 - 14.5

Plaquetas	*	497.0	x10 <sup>3</sup> /uL	150.0 - 350.0
-----------	---	-------	----------------------	---------------

### Serie Blanca

Leucocitos		7.61	x10 <sup>3</sup> /uL	5.50 - 15.50
Neutrófilos		2.04	x10 <sup>3</sup> /uL ( 26.80 %)	1.50 - 6.50
Linfocitos		4.81	X10 <sup>3</sup> /uL ( 63.20 %)	1.50 - 6.50
Monocitos		0.58	X10 <sup>3</sup> /uL ( 7.60 %)	0.00 - 0.80
Eosinófilos		0.15	X10 <sup>3</sup> /uL ( 2.00 %)	0.00 - 0.50
Basófilos		0.03	x10 <sup>3</sup> /uL ( 0.40 %)	0.00 - 0.20
Neutrófilos inmaduros		0.010	x10 <sup>3</sup> /uL 0.10 %	0.000 - 0.100
Cociente granul. inm/ granul.t		0.005		0.000 - 0.160

Hierro	*	33	ug/dL	37 - 145
Ferritina	**	5	ng/mL	20 - 200
Transferrina	*	370	mg/dL	200 - 360

Ac. Anti-Transglutaminasa (IgA)	**	99	U/ml	0 - 7
---------------------------------	----	----	------	-------



**GRACIAS**