

FAVISMO. A PROPÓSITO DE UN CASO.

M. Tercero-Lozano, F. Padilla-Ávila, I. Del Castillo- Codes, S. Jamal-Ismail, E. Baeyens-Cabrera

Complejo Hospitalario De Jaén

Palabras clave: favismo, déficit de g6pdh, síndrome hemolítico agudo.

Caso clínico

Sr Director: El favismo es un síndrome hemolítico agudo que ocurre en individuos con déficit de Glucosa-6-fosfato Deshidrogenasa (G-6-P DH) tras la ingesta de habas o el polen de éstas. En la gran mayoría de los casos es característica la hemólisis aguda desencadenada por la ingesta de ciertos medicamentos o habas (favismo). Para su diagnóstico es fundamental una adecuada anamnesis, exploración física y la determinación de la actividad enzimática de la G-6-P DH (1).

Presentamos el caso clínico de un varón de 54 años, sin alergias conocidas ni antecedentes de interés. No refería hábitos tóxicos ni consumía ningún fármaco de forma habitual. Consulta por fiebre de 38°C y mal estado general, acompañado de ictericia y coluria de dos días de evolución. En la exploración física destaca ictericia conjuntival, con un abdomen blando, depresible, doloroso en epigastrio e hipocondrio derecho a la palpación, sin signos de peritonismo ni organomegalias palpables.

Exploraciones complementarias: en analítica presenta

CORRESPONDENCIA

Mercedes Tercero Lozano
mercetercero@hotmail.com

hemoglobina (Hb) 11,2 g/dL, hematocrito (Hto) 32,8 %, volumen corpuscular medio (VCM) 94,6 fL y hemoglobina corpuscular media (HCM) 31,3 pg. Destaca bilirrubina total 6,20 mg/dL (indirecta 5,6 mg/dL) y láctico deshidrogenasa (LDH) 730 U/L. Función renal, iones, transaminasas y estudio de coagulación dentro normalidad.

Estudio de anemias: test de Coombs directo negativo y haptoglobina 14,7 mg/dL.

Serología Virus de hepatitis A,B y C negativos. Virus de inmunodeficiencia humana (VIH) negativo. Cobre, ceruloplasmina, perfil tiroideo, anticuerpos antinucleares (ANA), antimitocondriales (AMA), anti-ADN, anti-LKM1, anti-músculo liso, anticitoplasma de neutrófilo (ANCA), inmunoglobulinas normales. Proteinograma destaca albúmina 2,41 g/dL.

Citomegalovirus (CMV), virus Epstein-Barr (VEB), virus herpes simple (VHS) negativos. Rickettsia, Brucella, Salmonella, Leishmania, Treponema Pallidum, Echinococcus y Legionella negativos.

Rx torax: Sin hallazgos de interés.

Eco abdominal: Hígado con ecoestructura normal con leve aumento de tamaño. Vesícula sin imágenes intraluminales. Vía biliar intra y extrahepática de calibre normal. Páncreas y retroperitoneo parcialmente valorables sin hallazgos. Vena porta permeable con flujo hepatópeto y calibre normal. Bazo de ecoestructura y tamaño normal. Riñones, vejiga y próstata sin hallazgos. No líquido libre intraabdominal.

Reinterrogando al paciente, nos refiere que dos días antes había ingerido una gran cantidad de habas. Ante sospecha de anemia hemolítica por trastorno enzimático se solicitó Glucosa-6-fosfato Deshidrogenasa (G-6-P DH) eritrocitaria: 3,5 UI/g Hb (4,6-

13,5 U/g Hb) y Piruvato Quinasa Eritrocitaria: 12,8 U/g Hb (7,40-16,4 U/g Hb).

Mediante tratamiento sintomático el paciente evolucionó favorablemente siendo dado de alta. Ha sido recientemente en consulta externa, encontrándose asintomático y presentando unos niveles de Hb normales.

Discusión

El déficit de G-6-P DH es la eritroenzimopatía más frecuente y mejor conocida del ser humano. En el mundo existen más de 400 millones de individuos portadores. Su transmisión es hereditaria ligada al cromosoma X y afecta preferentemente a varones homocigotos. La mujer es portadora asintomática. La clonación del gen G-6-P DH y la obtención de ADNc ha permitido conocer su estructura e identificar la mutación implicada en aproximadamente 150 de las más de 400 variantes descritas. Una de las variantes deficientes mejor conocida es la G-6-P DH A-. Otra variante conocida es la G-6-P DH mediterránea. Existe una relación bien definida con el paludismo, lo que explica su elevada frecuencia en aquellas regiones donde esta infección es endémica. Hay predilección por determinadas razas, como la negra, asiática y caucásica de la región mediterránea. En España es especialmente frecuente en el sur peninsular y Baleares, con una incidencia de 0,1-1%¹⁻³.

En la gran mayoría de los casos es característica la hemólisis aguda desencadenada por la ingesta de ciertos medicamentos o habas (favismo). El déficit de G-6-P DH es asintomático hasta el momento en que el paciente entra en contacto con alguna sustancia de intenso poder oxidante, las infecciones intercurrentes y ciertos trastornos metabólicos entre los que destaca la cetoacidosis diabética. El cuadro clínico habitual es el de un síndrome hemolítico agudo, generalmente intenso, y emisión de orinas oscuras por hemoglobinuria, especialmente si es de origen medicamentoso. Es muy característico apreciar eritrocitos fragmentados o con imagen en sacabocado. Generalmente no se aprecia esplenomegalia y el individuo se recupera espontáneamente en dos o tres días de cesar el contacto con el tóxico. Excepcionalmente se manifiesta como shock, fracaso renal agudo que sería secundario a la lesión tubular aguda por precipitación de la hemoglobina en el interior de los túbulos como en la mioglobinuria y en la metahemoglobinuria⁴.

Para su diagnóstico es fundamental una completa anamnesis, exploración física y la determinación de la actividad enzimática para la G6PDH. No existe tratamiento específico. Una vez establecido el diagnóstico, el mejor tratamiento es el preventivo. Por esta razón, los pacientes deben ser educados con unos consejos dietéticos y deben conocer la posibilidad de crisis hemolíticas agudas ante determinadas infecciones y exposición a determinados fármacos o tóxicos^{1, 2}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Romero Requena JM. Favismo: una entidad a tener en cuenta en la zona mediterránea. *Semergen*. 2007;33(7):380-2.
2. Gomez Casero L, Ortiz Cansado A, Morales Blanco P. Ictericia, anemia, favismo. *Rev Clin Esp*. 2006;206: 415.
3. Monteiro WM1, Franca GP, Melo GC, Queiroz AL, Brito M, Peixoto HM, et al. Clinical complications of G6PD deficiency in Latin American and Caribbean populations: systematic review and implications for malaria elimination programmes. *Malar J*. 2014;13(1):70.
4. Torres C D, Chandía C M. Favism presenting as an acute renal failure: report of one case. *Rev Med Chil*. 2012;140 (8):1043-5.