



Caso clínico. Miscelánea

Una alteración en el cribado neonatal

David Molina Herranz^a, Amelia Moreno Sánchez^a, Belén Salinas Salvador^a,
Inés Romagosa Sánchez-Monge^a, Irene Antoñanzas Torres^a, Cristina Bardella Gil^b

^aMIR Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

^bPediatra de Atención Primaria. CS Fuentes de Ebro. Zaragoza. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

David Molina Herranz:
davidmh93@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinopatías se pueden categorizar en dos principales grupos: talasemias (alteración cuantitativa) y las hemoglobinas variantes o estructurales (alteración cualitativa). Debido a los flujos de migración de las últimas décadas han dejado de ser endémicas en algunas regiones para estar presentes en todo el mundo. Este incremento notable de la prevalencia obliga a disponer de herramientas para su diagnóstico, prevención y tratamiento, donde el cribado neonatal juega un papel importante para su detección precoz.

La HbA₂ se sintetiza en pocas cantidades desde el nacimiento, manteniendo una concentración estable minoritaria a partir del sexto mes entre 2,5-3,5%. El aumento de la concentración de HbA₂ por encima de esta cifra puede indicar la presencia de una β -talasemia o una hemoglobina variante.

CASO CLÍNICO

Lactante con alteración en el cribado neonatal que detecta una forma no habitual de hemoglobina (patrón de hemoglobina FA5: Hb fast 4,7%, F1 19,8%, F 46,2%, A 16,2%, otros 13%). Se realiza electroforesis a los 12 meses de vida en la que se confirma hemoglobinopatía en región de HbA₂: HbA 59,1%, Hb fetal 1,9%, HbA₂ 39%. En el hemograma se observa hemoglobina 12,1 g/dl, hematocrito 33,6%, VCM 68,2 fl, ADE 13,7%, resto normal.

Dado el resultado de la paciente se procede a estudiar a sus progenitores, detectando al padre como portador de HbA₂ (39%). La madre no es portadora de hemoglobina anómala.

Actualmente la paciente se encuentra asintomática y pendiente de resultados del estudio genético de cadenas beta.

CONCLUSIONES

Es necesario que el pediatra de Atención Primaria compruebe que se ha realizado el cribado neonatal y que se ha registrado correctamente. La presencia de una anomalía debe comunicarse precozmente en los primeros 15 días de vida. El cribado neonatal es una herramienta para la detección precoz, diagnóstico, prevención y en algunos casos tratamiento de varias patologías. En algunos casos, el diagnóstico del niño nos puede llevar al diagnóstico de algunos de sus familiares de forma asociada, como ocurrió en nuestro caso.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

ADE: amplitud de distribución eritrocitaria • **Hb:** hemoglobina • **VCM:** volumen corpuscular medio.

Cómo citar este artículo: Molina Herranz D, Moreno Sánchez A, Salinas Salvador B, Romagosa Sánchez-Monge I, Antoñanzas Torres I, Bardella Gil C. Una alteración en el cribado neonatal. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2022;(31):e187.