



La importancia de la anamnesis en la anemia hemolítica

Isabel Gordo Baztán^a, Paula Morales Martín-Mora^b, Miren Paniagua García^b, Laura Lodosa Erdociain^b, Fermín Rodríguez Pérez^b, María Garatea Rodríguez^c

Recibido: 2-abril-2026
Aceptado: 9-junio-2026

Publicado en Internet:
28-septiembre-2026

Isabel Gordo Baztán:
isabelgbaz@gmail.com

^aServicio de Urgencias de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona. Navarra. España

• ^bMIR-Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona. Navarra. España

• ^cServicio de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario de Navarra. España.

Resumen

El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PDH) es la enzimopatía eritrocitaria más frecuente a nivel mundial, con una herencia ligada al cromosoma X. La enzima G6PDH participa en la vía de las pentosas fosfato, fundamental para la protección frente al estrés oxidativo en los eritrocitos. Su déficit condiciona una mayor susceptibilidad a la hemólisis ante la exposición a determinados desencadenantes, como infecciones, fármacos o alimentos oxidantes, siendo las habas un desencadenante común, denominado favismo.

La presentación clínica es variable, desde episodios asintomáticos hasta anemia hemolítica grave con ictericia, coluria y compromiso hemodinámico. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, confirmando mediante la determinación enzimática y el estudio morfológico de sangre periférica.

Se presenta el caso por la relevancia de una anamnesis dirigida ante una anemia hemolítica en la edad pediátrica, así como por la importancia de identificar factores desencadenantes potencialmente evitables.

Palabras clave:

- Anemia hemolítica
- Favismo
- Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa

The importance of the anamnesis in hemolytic anemia

Abstract

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PDH) deficiency is the most common red blood cell (RBC) enzyme disorder worldwide, with X-linked inheritance. The G6PDH enzyme participates in the pentose phosphate pathway, which is essential for RBC protection against oxidative stress. Its deficiency leads to increased susceptibility to hemolysis upon exposure to certain triggers, such as infections, medications, or oxidizing foods, and fava beans are a common trigger, causing a condition known as favism.

The clinical presentation is variable, ranging from asymptomatic episodes to severe hemolytic anemia with jaundice, dark urine, and hemodynamic compromise. The diagnosis is based on clinical suspicion and confirmed by enzyme assays and morphological examination of peripheral blood.

We present this case to highlight the importance of conducting targeted medical history in pediatric cases of hemolytic anemia, in addition to the identification of potentially avoidable triggering factors.

Key words:

- Favism
- Glucose-6-phosphate dehydrogenase
- Hemolytic anemia

INTRODUCCIÓN

El déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PDH) es una enzimopatía hereditaria frecuente que puede desencadenar episodios de anemia

hemolítica aguda tras la exposición a agentes oxidantes, como determinados fármacos, infecciones o alimentos como las habas (favismo). Se presenta el caso de un lactante de 20 meses que acudió a Urgencias por febrícula, astenia e ictericia

Cómo citar este artículo: Gordo Baztán I, Morales Martín-Mora P, Paniagua García M, Lodosa Erdociain L, Rodríguez Pérez F, Garatea Rodríguez M. La importancia de la anamnesis en la anemia hemolítica. Rev Pediatr Aten Primaria. 2026;28:351-4. <https://doi.org/10.60147/e35284b6>

cutáneo-mucosa tras la ingesta reciente de habas, objetivándose una anemia hemolítica grave con repercusión hemodinámica que precisó la transfusión de un concentrado de hematíes. El diagnóstico se sospechó al rehistoriar a la familia, quienes referían el antecedente de ingesta de habas y se confirmó mediante estudio enzimático y frotis de sangre periférica con presencia de excentrocitos. Este caso destaca la importancia de una adecuada anamnesis y el reconocimiento precoz de los desencadenantes para evitar complicaciones potencialmente graves.

CASO CLÍNICO

Lactante de 20 meses que acude a Urgencias por febrícula (temperatura máxima de 38 °C) de dos días de evolución, asociando un vómito aislado, sin deposiciones diarreicas ni clínica respiratoria. El padre refería aumento de la coloración amarillenta cutánea y astenia. Presentaba disminución de la ingesta, con ritmo miccional y deposicional conservado, objetivándose en el momento de la consulta orina colúrica. Como antecedentes familiares a destacar, ambos padres eran primos carnales.

A su llegada presentaba el triángulo de evaluación pediátrica inestable por *shock* compensado, con taquicardia (170 latidos/minuto) y tensión arterial 96/54 mmHg, objetivándose palidez e ictericia cutáneo-mucosa sin hepatoesplenomegalia.

Se canalizó una vía periférica y se solicitó una analítica de sangre donde destacaba una anemia normocítica con hemoglobina de 6,3 g/dL (volumen corpuscular medio de 78 fL), asociada a leucocitosis de 27 900/mm³ (11 000 neutrófilos y 12 500 linfocitos) y trombocitosis de 785 000/mm³. El recuento de reticulocitos fue del 2,9%, indicativo de respuesta medular regenerativa. En la bioquímica destacaba una hiperbilirrubinemia indirecta de 5,5 mg/dL, compatible con proceso hemolítico. Las transaminasas, la función renal, albúmina e ionograma se encontraban dentro de la normalidad. Se objetivó una elevación de la proteína C reactiva a 123,9 mg/L y de la procalcitonina a 2,21 ng/ml,

sugestivo de infección concomitante. Se solicitó un estudio de coagulación (normal) y un test de Coombs con resultado negativo.

Rehistoriando a la familia, se identificó la ingesta de habas cocidas tres días antes del inicio del cuadro. El padre refería “mala tolerancia a las habas” en un tío paterno del paciente, lo que aumentó la sospecha de déficit de G6PDH.

Ante estos hallazgos y la repercusión hemodinámica de la anemia (taquicardia persistente), se administró transfusión de concentrado de hematíes a 15 ml/kg, observándose mejoría clínica con descenso de la frecuencia cardíaca y mejoría de la coloración mucocutánea. Además, se inició tratamiento antibiótico intravenoso con ceftriaxona a 75 mg/kg/día ante elevación de reactantes de fase aguda y la sospecha de una infección intercurrente.

La morfología de la extensión sanguínea era sugestiva de déficit de G6PDH, ya que mostraba anisopoiquilocitosis con excentrocitos. El estudio enzimático confirmó el déficit de G6PDH. El paciente permaneció hemodinámicamente estable durante su estancia, con buen control de la fiebre y una adecuada evolución clínica.

Tras 17 horas de observación hospitalaria, fue dado de alta recomendándose un estudio familiar.

DISCUSIÓN

El déficit de G6PDH es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X que afecta principalmente a varones, siendo más frecuente en poblaciones del área mediterránea, África y Asia. La enzima G6PDH protege a los eritrocitos frente al daño oxidativo mediante la producción de NADPH (nicotinamida adenina dinucleótido fosfato), necesario para mantener el glutatión en su forma reducida¹⁻³.

Las manifestaciones clínicas son heterogéneas y abarcan desde pacientes asintomáticos hasta episodios graves de anemia hemolítica aguda. Los síntomas suelen aparecer entre 24 y 72 horas después de la exposición al agente desencadenante, e incluyen palidez, ictericia, coluria, cansancio, taquicardia e incluso insuficiencia renal aguda en los

Tabla 1. Diagnóstico diferencial de anemia hemolítica en Pediatría

Etiología	Mecanismo	Datos clínicos orientativos	Laboratorio característico	Hallazgos en frotis	Pruebas específicas
Déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PDH)	Déficit enzimático (herencia ligada al X) → estrés oxidativo → hemólisis intravascular	Varón. Episodios agudos tras infecciones, fármacos, habas o tóxicos. Ictericia, orina oscura, palidez, fatiga.	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Test de Coombs directo (-) Actividad G6PDH disminuida (ojo: falsos normales en crisis)	Cuerpos de Heinz (puede requerir tinción supravital) Células mordidas (<i>bite cells</i>)	Actividad de G6PDH en eritrocitos
Esferocitosis hereditaria	Defecto de proteínas de membrana (herencia autosómica dominante) → esferocitos	Antecedentes familiares. Anemia crónica, ictericia, esplenomegalia. Colelitiasis en adolescentes.	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Coombs directo (-) ↑ CHCM	Esferocitos (sin palidez central)	Test de fragilidad osmótica Citometría de flujo (↓ unión a eosina-5-maleimida) Estudio genético
Anemia hemolítica autoinmune	Autoanticuerpos contra antígenos eritrocitarios	Anemia aguda o crónica. Puede asociarse a infecciones, fármacos, enfermedades autoinmunes Esplenomegalia	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Coombs directo (+)	Esferocitos Aglutinación (autoaglutininas frías en algunos casos)	Test de Coombs directo positivo Determinación de autoanticuerpos
Déficit de piruvato quinasa	Déficit enzimático (herencia autosómica recesiva) → ↓ ATP → hemólisis crónica	Anemia hemolítica crónica de intensidad variable Ictericia, esplenomegalia	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Coombs directo (-) ↓ Actividad PK en eritrocitos	Esferocitos (reticulocitosis puede ser marcada)	Actividad de piruvato quinasa en eritrocitos Estudio genético
Hemoglobinopatías (ej. drepanocitosis, talasemias)	Defecto en la síntesis o estructura de la hemoglobina → hemólisis	Antecedentes familiares/étnicos. Anemia crónica Crisis de dolor (drepanocitosis) Esplenomegalia (talasemia)	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Coombs directo (-) Alteraciones en el HbA ₂ o HbF	Drepanocitos (infartos diana) Células diana Microcitosis (β-talasemia)	Electroforesis de hemoglobina Estudio genético
Infecciones (malaria, sepsis, VIH, etc.)	Destrucción eritrocitaria directa o por respuesta inflamatoria/microangiopática	Fiebre, signos de infección Contexto epidemiológico sugestivo	↑ Bilirrubina (variable) ↑ LDH ↓ Haptoglobina Trombocitopenia (si microangiopatía)	Parásitos (malaria) Esquistocitos (en microangiopatía)	Gota gruesa / frotis para malaria Hemocultivos, PCR, serologías según caso
Fármacos / tóxicos oxidantes	Estrés oxidativo → hemólisis (en sujetos susceptibles, ej. G6PD)	Inicio tras exposición a fármacos (sulfonamidas, nitrofurantoina, dapsona, antipalúdicos, AINE, etc.) o tóxicos (naftalina, alcanfor)	↑ Bilirrubina indirecta ↑ LDH ↓ Haptoglobina ↑ Reticulocitos Coombs directo (-)	Cuerpos de Heinz Células mordidas (en déficit G6PDH)	Historia de exposición Determinación de G6PDH si se sospecha

AINE: antiinflamatorios no esteroideos; **ATP:** adenosín trifosfato (trifosfato de adenosina); **CHCM:** concentración de hemoglobina corpuscular media; **G6PD:** glucosa-6-fosfato deshidrogenasa; **HbA₂:** hemoglobina A₂; **HbF:** hemoglobina fetal; **LDH:** lactato deshidrogenasa; **PCR:** reacción en cadena de la polimerasa (*polymerase chain reaction*); **PK:** piruvato quinasa (*pyruvate kinase*); **VIH:** virus de la inmunodeficiencia humana.

casos más graves^{1,2}. Entre los factores precipitantes destacan las infecciones, determinados fármacos oxidantes y la ingesta de habas (favismo), como ocurrió en el presente caso^{4,5}.

Ante un paciente pediátrico con anemia aguda e ictericia, el diagnóstico diferencial debe incluir otras causas de hemólisis. La combinación de anemia regenerativa, elevación de la bilirrubina

indirecta y de la lactato deshidrogenasa, junto con la disminución de la haptoglobina, orienta hacia un proceso hemolítico. En el caso presentado, el hallazgo de excentrocitos en el frotis de sangre periférica es característico del estrés oxidativo eritrocitario y orienta hacia el diagnóstico. El test de Coombs negativo permite descartar una etiología inmune^{4,5}.

La historia clínica detallada resulta fundamental para identificar posibles desencadenantes y dirigir el estudio etiológico. En la **Tabla 1** se resume el diagnóstico diferencial de la anemia hemolítica en Pediatría.

El manejo consiste en retirar el desencadenante, tratar la infección concomitante si existe y realizar un soporte transfusional en casos de anemia grave o compromiso hemodinámico. Es fundamental la educación familiar sobre sustancias potencialmente hemolíticas para prevenir recurrencias.

CONCLUSIÓN

El déficit de G6PDH debe considerarse en el diagnóstico diferencial de todo niño que presente anemia hemolítica aguda e ictericia, especialmente

cuando exista el antecedente reciente de infección, exposición a fármacos oxidantes o ingesta de habas. La Atención Primaria desempeña un papel clave tanto en la sospecha diagnóstica precoz como en la identificación de factores desencadenantes mediante una adecuada anamnesis. El reconocimiento temprano de esta entidad permite evitar pruebas innecesarias, instaurar medidas de soporte de forma precoz y proporcionar educación sanitaria a las familias para prevenir nuevos episodios hemolíticos potencialmente graves.

CONFLICTO DE INTERESES

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

RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES

Todos los autores han contribuido de forma equivalente en la elaboración del manuscrito publicado.

Los autores confirman que tienen el consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

ABREVIATURAS

G6PDH: glucosa 6 fosfato deshidrogenasa • **NADPH:** nicotinamida adenina dinucleótido fosfato.

BIBLIOGRAFÍA

1. Luzzatto I, Ally M, Notaro R. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Blood*. 2020;136(11):1225-40. <https://doi.org/10.1155/2025/1938644>
2. Almasri G, AlAnazi A, Rahim K, Faqeehi H, Albatati S, Alzabali S. Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency Presenting as Atypical Hemolytic Uremic Syndrome: A Case Series and Literature Review. *Case Rep Nephrol*. 2025;2025:1938644. <https://doi.org/10.1155/crin/1938644>

3. WHO Working Group. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Bull World Health Organ*. 1989;67(6):601-11.
4. Mason PJ, Bautista JM, Gilsanz F. G6PD deficiency: the genotype-phenotype association. *Blood Rev*. 2007;21(5):267-83. <https://doi.org/10.1016/j.blre.2007.05.002>
5. Cappellini MD, Fiorelli G. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. *Lancet*. 2008;371(9606):64-74. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60073-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60073-2)