



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/4084 - CONSEJO GENÉTICO, UN PAPEL IMPORTANTE EN LA AP

A. Ardura González^a, M. Campa García^a, M. García Menéndez^b, F. Martínez Rodríguez^c y A. García Antuña^d

^aMédico de Familia. Centro de Salud Sama de Langreo. Asturias. ^bEnfermera de Familia. Centro de Salud de Sama de Langreo. Asturias. ^cMédico de Familia. Centro de Salud La Caridad. Asturias. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Sama de Langreo. Asturias.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 59 años. Casado, dos hijos sanos. AP: Hipertrigliceridemia, HTA. Intervenciones quirúrgicas; apendicectomía, fractura tabique nasal y Duphuytren mano derecha. Bebedor social. A tratamiento con fenofibrato. Con motivo de su patología crónica, realiza analíticas de protocolo, en las que se repite un patrón hematológico con discreta anemia microcítica hipocrómica. Asintomático. Refiere, madre y hermana con anemia crónica. Uno de sus hijos, es paciente de nuestra consulta, y presenta analítica también con anemización, micro e hipocromia. Una vez agotadas las pruebas diagnósticas en el ámbito de AP, derivamos a hematología para filiación, con sospecha de alteración congénita/talasemia.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 130/80. Peso 87 Kg. No tinte icterico. No adenopatías ni visceromegalias. Hb 12,4; Hto 39,5; VCM 65,5; HCM 20,6; CHCM 31,4; plaquetas 147.000. Leucos 4,6. Reticulocitos 127,2; hierro 120; ferritina 286; transferrina 2,57; IST 33,6; LDH 302; Cre 0,71; FG 114; Bi 0,6; TSH 1,56. PFH normales. Estudio electroforético Hb A0 82,8%; Hb A2 5,7%; HbF 1,4%.

Juicio clínico: B talasemia heterocigótica.

Diagnóstico diferencial: Hemoglobinopatías. Anemias sideroblásticas. Anemia de Trastornos crónicos.

Comentario final: La talasemia supone un trastorno hereditario AD, con defecto en la síntesis de globina. La forma más frecuente en España es la B-talasemia con una prevalencia de 0,4%. Clínicamente, puede manifestarse como asintomáticas, anemia hemolítica e incluso ser incompatible con la vida (hidrops fetal). En la práctica médica y a todos los niveles asistenciales, es frecuente asociar microcitosis con ferropenia. Recaltar que las microcitosis no deben ser tratadas con hierro mientras no se compruebe un déficit del mismo. Sirva este caso, para recordar la necesidad de mantener un alto índice de sospecha y solicitar estudio de HbA2 y Hb F para confirmar el diagnóstico. Reivindicar la necesidad de que estas pruebas estén al alcance del médico de primaria (cosa que no ocurre en todas las Comunidades Autónomas), y reafirmar nuestra labor como primer responsable de la prevención de formas graves, mediante consejo genético de portadores.

Bibliografía

1. Guyatt GH, Patterson C, Ali M, Singer J, Levine M, Turpie I, et al. Diagnosis of iron-deficiency anemia in the elderly. *Am J Med.* 1990;88:205-9.
2. Killip Sh, Bennet J, Chambers M. Iron deficiency anemia. *Am Fam Physician.* 2207;75:671-8.

Palabras clave: Talasemia. Microcitosis. Ferropenia.