



## Hipoxemia como única manifestación de hemoglobinopatía estructural

Mariana Sánchez Magdaleno<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup> del Carmen Mendoza Sánchez<sup>b</sup>, Mirella Gaboli<sup>c</sup>,  
Almudena González Prieto<sup>b</sup>, Susana Riesco Riesco<sup>b</sup>

Publicado en Internet:  
02-septiembre-2019

Mariana Sánchez Magdaleno:  
marianasm90@gmail.com

<sup>a</sup>MIR-Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca. España • <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca. España • <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. España.

### Resumen

Las hemoglobinopatías son resultado de mutaciones en los genes responsables de la estructura molecular de la hemoglobina. Tienen una expresividad clínica muy variable: desde mínimamente sintomáticas a patología grave. Presentamos el caso de un niño de tres años ingresado por una neumonía atípica con hipoxemia que, tras 11 días de ingreso, mantiene saturaciones periféricas de oxígeno (SpO<sub>2</sub>) de 92-94% sin otra sintomatología, exploración física y estudio cardiopulmonar normal. En el seguimiento ambulatorio persiste la desaturación periférica con gasometría y cooximetría arterial normal. El padre del paciente presenta los mismos hallazgos tanto en la pulsioximetría como en la gasometría arterial. Ante la sospecha de una hemoglobinopatía estructural se realiza estudio genético y electroforético detectándose la presencia de hemoglobina Arta.

### Palabras clave:

- Hipoxemia
- Hemoglobinopatía
- Pulsioximetría

### Hypoxemia as the only manifestation of structural hemoglobinopathy

### Abstract

Structural hemoglobinopathies are the result of gene mutations that cause alterations in the molecular structure of hemoglobin. They have a very variable clinical expression: from minimally symptomatic to severe pathology. We present the case of a 3-year-old boy admitted for atypical pneumonia with hypoxemia who, after 11 days of admission, maintained peripheral oxygen saturations (SpO<sub>2</sub>) of 92-94% without other symptoms, physical examination and normal cardiopulmonary study. In outpatient follow-up, peripheral desaturation persists with gasometry and normal arterial co-oxymetry. Patient's father with the same findings in pulse oximetry as in arterial blood gases. When a structural hemoglobinopathy was suspected, a genetic and electrophoretic study was performed, detecting the presence of hemoglobin Arta.

### Key words:

- Hypoxemia
- Pulse oximetry
- Hemoglobinopathy

## INTRODUCCIÓN

Las hemoglobinas estructuralmente anómalas van a sufrir, dependiendo de la localización de la alteración genética, cambios en la estabilidad, solubilidad y función. En su mayoría son asintomáticas o

clínicamente leves. Se diagnostican mediante electroforesis y confirmación genética. Se suele sospechar tras la realización de un diagnóstico diferencial amplio. Se presenta el caso de un escolar de 3 años con hipoxemia persistente al que, tras estudio complementario, se diagnostica de hemoglobinopatía estructural tipo Arta.

Cómo citar este artículo: Sánchez Magdaleno M, Mendoza Sánchez MC, Gaboli M, González Prieto A, Riesco Riesco S. Hipoxemia como única manifestación de hemoglobinopatía estructural. Rev Pediatr Aten Primaria. 2019;21:e125-e127.

## CASO CLÍNICO

Paciente de tres años y medio que acude a Urgencias por tos perruna y estridor con hipoxemia asociada. Afebril en todo momento. Tras administrar tratamiento habitual para laringitis moderada mejora claramente la clínica, pero persiste una saturación periférica de oxígeno ( $SpO_2$ ) de 90-92%. Se realiza una radiografía de tórax con hallazgos compatibles con neumonía atípica asociada. Dada la persistencia de la hipoxemia, se decide su ingreso para tratamiento antibiótico y oxigenoterapia. Durante su estancia hospitalaria llama la atención una auscultación pulmonar completamente normal y ausencia de signos de dificultad respiratoria, pero persiste la hipoxemia de 91-94%. Tras 11 días, es dado de alta con revisión por Neumología Pediátrica, en la que mantiene  $SpO_2$  similares sin repercusión clínica. Se pauta tratamiento con corticoides inhalados durante un mes sin respuesta. Se completa estudio con una valoración cardiológica normal, serologías de neumonía atípica negativas y anticuerpos antinucleares negativos. A nivel hematológico, presenta una leve anemia normocítica, un adecuado perfil férrico con hemoglobina F y A2 en porcentajes normales. Se realiza una gasometría arterial con presión de  $O_2$  de 105 mmHg y cooximetría con saturación de  $O_2$  de 99%, oxihemoglobina de 94%, carboxihemoglobina de 3,2% y metahemoglobina 2,3%. Dada la discrepancia entre la pulsioximetría y la gasometría arterial, y ante la sospecha de una posible hemoglobinopatía estructural, se comprueba  $SpO_2$  en la hermana, la madre y el padre, presentando este último valores similares a los de su hijo. Se le realiza gasometría y cooximetría arteriales que resultan ambas también normales.

Se solicita estudio de hemoglobinopatías mediante electroforesis y estudio genético al Hospital Clínico de Madrid en el que se detecta la presencia, tanto en el paciente como en su padre, de hemoglobina Arta en estado heterocigoto, hemoglobina inestable con afinidad reducida por el oxígeno<sup>1</sup>.

## DISCUSIÓN

Las hemoglobinopatías son alteraciones de la globina secundarias a mutaciones genéticas, cuya consecuencia puede ser una modificación estructural (hemoglobinopatías estructurales) o una disminución de la síntesis de una cadena globínica estructuralmente normal (talasemias).

En la actualidad se conoce la existencia de cientos de hemoglobinopatías estructurales<sup>2</sup> que, dependiendo de la localización de la mutación, presentarán una alteración diferente en su conformación. Dicha alteración puede determinar cambios en la solubilidad y movilidad electroforética, variación de la estabilidad o alteración de la afinidad por el oxígeno (tanto aumentada como disminuida). Son, en su mayoría, asintomáticas, cursando a veces con ligera cianosis. Existen más de cuarenta variantes de hemoglobinas de baja afinidad por el oxígeno, la mitad de ellas inestables. La hemoglobina Arta es una de las variantes con ambas características. A causa de una mutación puntual en el codón 45 de la cadena beta de la globina (cambio de fenilalanina por cisteína) se forma una hemoglobina inestable y de baja afinidad por el oxígeno. El diagnóstico se realiza por medio de la electroforesis y estudio genético.

La pulsioximetría nos permite obtener la frecuencia cardíaca y  $SpO_2$  de manera inmediata<sup>3</sup>. Sin embargo, si la causa subyacente de una  $SpO_2$  baja es una anomalía en la hemoglobina no conocida previamente, puede interpretarse erróneamente o conducir a exámenes innecesarios. La pulsioximetría emplea dos longitudes de onda<sup>4</sup> para calcular los valores de saturación de la hemoglobina (940 nm la hemoglobina oxigenada y 660 nm la hemoglobina desoxigenada), por lo que la presencia de una variante de hemoglobina con un espectro de absorción modificado puede provocar lecturas incorrectas de  $SpO_2$ .

## CONCLUSIÓN

---

En Pediatría las hemoglobinopatías, deben incluirse en el diagnóstico diferencial de las causas de hipoxemia en caso de hallazgos poco congruentes para evitar retrasos en el diagnóstico y realización de pruebas excesivas.

## BIBLIOGRAFÍA

---

1. Vassilopoulos G, Papassotiriou I, Voskaridou E, Stamoulakatou A, Premetis E, Kiqster J, et al. Hb Arta [beta 45 (CD4) Phe-->Cys]: a new unstable haemoglobin with reduced oxygen affinity in trans with beta-thalassaemia. *Br J Haematol*. 1995;91:595-601.
2. Panou V, Jensen PDM, Pedersen JF, Thomsen LP, Weinreich UM. Hemoglobin variant (hemoglobin Aalborg) mimicking interstitial pulmonary disease. *Pulmonary Med*. 2014;701839.
3. Herraiz Gastesi G. Empleo de la pulsioximetría en Atención Primaria. *Form Act Pediatr Aten Prim*. 2016; 9;93-6.
4. Zur B, Bagci S, Ludwig M, Stoffel-Wagner B. Oxygen saturation in pulse oximetry in hemoglobin anomalies. *Klin Padiatr*. 2012;224:259-65.

## CONFLICTO DE INTERESES

---

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