

Diagnóstico de hemoglobinopatía C en paciente con anemia hemolítica: reporte de caso y revisión breve

Luis Guerra-Gonzalez¹, Javiera Reyes-Garrido², Matías Flamm-Zamorano³, Carol Molina-Ferrada⁴

1. Becado Medicina Interna, Universidad Mayor, 2. Becado Medicina Interna, Universidad Mayor, 3. Medico Internista, Hematólogo, Hospital Félix Bulnes Cerdá, 4. Enfermera de la Unidad de Hematología, Hospital Félix Bulnes Cerdá

Introducción Las hemoglobinopatías son trastornos genéticos de la hemoglobina y representan una de las enfermedades hereditarias más prevalentes a nivel mundial. Se estima que el 7% de la población es portadora, con alta carga en África, Asia y el Mediterráneo. La migración ha aumentado su frecuencia en regiones no endémicas, volviéndose un desafío diagnóstico. Se dividen en síndromes talasémicos y variantes estructurales, dentro de las últimas destaca la drepanocitosis (HbS) y la hemoglobina C (HbC). Caso clínico Paciente masculino de 21 años, colombiano, con antecedente de hipertensión y un evento hemolítico tratado como microangiopatía trombótica en Panamá, consulta por dolor abdominal, síndrome hipertensivo y anemia sintomática. Al ingreso destaca anemia microcítica normocrómica (Hb 7,2 g/dL), sin sangrado aparente. Los exámenes revelan hemólisis no inmune: LDH elevada (2668 U/L), bilirrubina indirecta alta, Coombs negativo y reticulocitos bajos para el grado de anemia (índice corregido 0,6). Se pesquisó además leve déficit de vitamina B12 (225 pg/mL). El frotis mostró anisocitosis, esquistocitos, codocitos y presencia de drepanocitos, lo que motivó estudio etiológico. Se descartaron causas inmunes, infecciosas y carenciales. Dado el antecedente de crisis previas y los hallazgos morfológicos, se solicitó electroforesis de hemoglobina, la cual evidenció hemoglobinopatía C. **Discusión** La hemoglobina C se produce por una mutación puntual en el gen beta de la globina, donde se reemplaza ácido glutámico por lisina. Su forma homocigota causa anemia hemolítica leve a moderada, esplenomegalia e hiperviscosidad, con posible riesgo de trombosis. Aunque menos grave que la drepanocitosis, puede confundirse clínicamente, especialmente en crisis o infecciones. Este caso resalta la importancia de considerar hemoglobinopatías estructurales en pacientes con anemia hemolítica no explicada, especialmente en migrantes. El diagnóstico se sospecha por historia clínica, morfología eritrocitaria y se confirma por electroforesis. El tratamiento es principalmente sintomático, sin indicación rutinaria de hidroxiurea como en la HbS, salvo en formas mixtas o crisis frecuentes. El seguimiento debe incluir control oftalmológico, renal y educación al paciente.