

Hemocromatosis fetal aloinmune. A propósito de un caso

Ávila M,* Torres L,* Swistak E,* Ramírez Almanza S,* Espelt I,* Vilas M,* Torres OW*

Introducción

La hemocromatosis neonatal, también conocida como enfermedad hepática aloinmune gestacional es una entidad clínico-patológica que presenta falla hepática grave que se inicia intraútero, asociada a siderosis intra y extrahepática (páncreas, glándulas mucosas, tiroides y miocardio), y respeta el sistema reticuloendotelial. Actualmente, es la causa más frecuente de falla hepática neonatal, y la etiopatogenia más aceptada es la aloinmunización materna por antígenos (Ags) fetales. El pasaje placentario de IgG materna, a partir de la semana 12 de gestación, están dirigidos hacia los Ags inmaduros del hepatocito fetal, provocando el daño. La falla hepática tiene una mortalidad de 24%. Por su origen aloinmune, el riesgo de recurrencia en una gestación posterior es $\geq 90\%$. La terapia con altas dosis de inmunoglobulina intravenosa (IgIV) (1 g/kg/dosis) puede prevenir el compromiso intraútero, y también podría mejorar el curso de una enfermedad en el período neonatal. Se sugiere la administración de IgIV en las semanas 14, 16 y 18, y luego semanalmente hasta las 35-36 semanas de gestación. En el recién nacido (RN), el

tratamiento se basa en la exanguinotransfusión de dos volemias y/o IgIV, y se deberán instaurar lo más precozmente posible, ante la menor sospecha diagnóstica.

Presentación del caso

Mujer de 27 años, G2 C1, que inicia su control de embarazo a las 10 semanas de gestación, de una nueva pareja, antecedente de hijo fallecido a los dos días de vida por hemorragia digestiva, coagulopatía e insuficiencia hepatorenal. En la autopsia: disgenesia tubular renal secundaria a insuficiencia hepática intrauterina por hemocromatosis neonatal. En la paciente se investigó hemocromatosis autosómica recesiva, pero la biología molecular para la mutación en los genes C282Y, H63D y S65C fue negativa. Esto llevó a sospechar que la muerte de su hijo fue por enfermedad hepática aloinmune gestacional. Se inició tratamiento con IgIV desde la semana 17 (1 g/kg/dosis) hasta la semana 28 cuando presentó proteinuria, sin alteración de la función renal ni hipertensión. Se interpretó como un efecto secundario a la IgIV, se modificó la dosis a 60 g/semana hasta la semana 36. Con este cambio, ce-

* Unidad de Hemoterapia, Unidad de Radiodiagnóstico, Sección de Diagnóstico y Medicina Fetal Prenatal, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá. Buenos Aires, Argentina.

Citar como: Ávila M, Torres L, Swistak E, Ramírez AS, Espelt I, Vilas M, et al. Hemocromatosis fetal aloinmune. A propósito de un caso. Rev Mex Med Transfus. 2025; 17 (s1): s37-s38. <https://dx.doi.org/10.35366/121320>



dió la proteinuria. Durante el embarazo realizaron controles ecográficos para investigar restricción del crecimiento, hepatomegalia, ascitis o hidrops fetal, sin hallar resultados patológicos. Para investigar siderosis hepática y extrahepática, se realizó resonancia magnética en la semana 27, con resultados negativos para hemocromatosis. Se programó la cesárea en semana 36. El recién nacido de sexo masculino, pesó 2,870 g, Apgar 9/10, se internó en Unidad de Terapia Intensiva (UTI) neonatal. Presentó aumento de transaminasas, disminución del complemento, alteración del coagulograma y aumento de γ GT. Glucemias normales. Recibió dos dosis de IgIV 1 g/kg/dosis, con buena respuesta al tratamiento. No se efectuó exanguinotransfusión. La RM mostró ausencia de sobrecarga de hierro en hígado y miocardio. Las ecografías abdominales fueron normales.

Los parámetros del perfil férrico fueron adecuados, (ferremia, transferrina, fijación de hierro, % saturación de transferrina). Fue dado de alta a los 22 días de vida con los parámetros estables; se efectuó seguimiento ambulatorio (pediatría, hepatología e inmunología) hasta que se indica alta definitiva por adecuada evolución.

Conclusión

La enfermedad hepática aloinmune gestacional es una patología infrecuente, muchas veces subdiagnosticada y de elevada mortalidad si no se comienza con el tratamiento temprano con IgIV. En nuestro caso, la sospecha y la alerta temprano de la posible patología, permitió llevar a cabo un tratamiento-prevención de las formas fatales, sólo con IgIV a partir de un trabajo multidisciplinario en la cual tuvo activa participación la unidad de hemoterapia.