

## Infarto testicular bilateral como manifestación de drepanocitosis

Mehamed Mohamed Mehamed\*, Luis Miguel Palomar Rodríguez\*\*, Andrea María Moreno González\*, Pablo Rodríguez López\*.

\*MIR. Servicio de Medicina Interna. Complejo Asistencial de Zamora. Zamora (España).

\*\*LES. Servicio de Medicina Interna. Complejo Asistencial de Zamora (España).

**Correspondencia:** Mehamed Mohamed Mehamed. mmohamed@saludcastillayleon.es

### RESUMEN

**Introducción:** La drepanocitosis es un grupo de trastornos hereditarios vinculados a la presencia de la hemoglobina S en los glóbulos rojos. Los fenómenos vaso-oclusivos manifestados en forma de episodios agudos de dolor según el órgano afectado y la hemólisis, son unos de los aspectos distintivos más frecuentes de esta entidad. El diagnóstico de certeza se alcanza mediante la electroforesis o la cromatografía.

**Exposición del caso:** Se presenta el caso de un varón de origen nigeriano de 49 años que experimentaba dolor abdominal de manera recurrente con diagnóstico reciente mediante eco-doppler escrotal de infarto testicular derecho además de infarto antiguo ya conocido en testículo izquierdo. Se solicitó estudio de trombofilia y frotis con resultados negativos y no falciformidad en hematíes, por lo que se procedió a despistaje de hemoglobinopatías por electroforesis, la cual reveló la presencia de hemoglobina S.

**Diagnóstico y discusión:** La drepanocitosis es un trastorno sistémico caracterizado por anemia hemolítica y oclusión de vasos de pequeño calibre debida a la presencia de hemoglobina S. En esta patología objetivamos disfunción y lesión de múltiples órganos y sistemas con diferentes manifestaciones clínicas según las áreas afectas por dichos fenómenos vaso-oclusivos, dando lugar a posibles infartos locales y de repetición objetivables en eco-doppler. El diagnóstico se lleva a cabo mediante electroforesis de la hemoglobina.

### PALABRAS CLAVE

Drepanocitosis, infarto testicular, anemia falciforme.

### CASO CLÍNICO

#### INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

La drepanocitosis es un trastorno sistémico caracterizado por anemia hemolítica y oclusión de vasos de pequeño calibre. El trastorno se debe a la polimerización de la hemoglobina S (HbS) desoxigenada, una variante del gen de la hemoglobina normal del adulto, que provoca que los eritrocitos adopten una forma falciforme rígida. La heterocigosidad de la HbS con el gen de la hemoglobina normal del adulto (HbA) se denomina rasgo drepanocítico o falciforme (genotipo SA) y suele ser asintomática. La drepanocitosis se debe a la herencia homocigota de la HbS (genotipo SS) o a una heterocigosidad combinada, en la que sehereda un único gen HbS con otra variante de la hemoglobina, como la hemoglobina C (genotipo SC) o la beta-talasemia [1]. La prevalencia más elevada de drepanocitosis se observa en África subsahariana, a lo largo del mar Mediterráneo, en Oriente Medio y en India, debido a la protección que el rasgo drepanocítico proporciona frente al paludismo grave [2]. De forma global, nacen 300.000 niños al año con drepanocitosis [3].

El objetivo de presentar este caso clínico es dar a conocer una de las manifestaciones más infrecuentes de esta patología, el infarto testicular.

#### EXPOSICIÓN DEL CASO

Se expone el caso de un varón de origen nigeriano de 49 años que sufría dolor abdominal de manera recurrente y en estudio por síndrome torácico agudo y disnea, aunque asintomático a nuestra valoración. Como antecedentes de interés presentaba una hernia discal con síndrome postlaminectomía, parálisis facial izquierda, apendicectomía, sigmoiditis no complicada

y pancreatitis. Tuvo un episodio reciente de lumbalgia irradiada a miembro inferior izquierdo y trayecto ureteral del mismo lado que tras realización de ecografía abdominal y escroto fue congruente con infarto segmentario testicular izquierdo, dada área mal definida discretamente hipocogénica y sin flujo Doppler color, sin otros hallazgos de interés en el resto de órganos. Dos meses después de este proceso, el paciente acudió a urología por clínica de dolor en teste derecho, por lo que se sometió a una nueva prueba ecográfica del mismo con el hallazgo de área heterogénea mal definida sin flujo compatible con nuevo infarto testicular (Imagen 1).

A la exploración física presentaba buen estado general, con normocoloración de piel y mucosas. No se palpó en ningún momento adenopatías en territorios accesibles y la auscultación resultó anodina. El abdomen se mostraba blando, depresible, indoloro, sin masas o visceromegalias evidentes.

Inicialmente en el estudio del paciente se solicitó una analítica con recuento de hematíes, volumen corpuscular medio normales y sin alteración leucocitaria. En la bioquímica tanto el índice icterico como el ácido úrico se situaban en rangos normales, sin datos de hemólisis. No se notificó elevación de transaminasas o enzimas de colestasis, tampoco alteraciones electrolíticas, siendo el proteinograma normal. Se completó dicho estudio con parámetros de inmunología infecciosa, siendo negativo para lúes, hepatitis B, hepatitis C y VIH.

De esta manera se realizó estudio de trombofilia y frotis con resultados negativos y no falciformidad en hematíes, por lo que se procedió a despistaje de hemoglobinopatías por electroforesis con resultado de hemoglobina S positiva, lo cual permitió confirmar el diagnóstico de drepanocitosis.

## DIAGNÓSTICO Y DISCUSIÓN

Aquellos pacientes con historia familiar de drepanocitosis o, en su caso, rasgo drepanocítico deben ser evaluados mediante pruebas electroforéticas y solubilidad de la hemoglobina. Además, deben tenerse en cuenta signos y síntomas sugerentes de dicho trastorno o complicaciones derivadas como pueden ser el escaso crecimiento, el dolor óseo sin causa conocida, la necrosis de la cabeza femoral, hematuria (en especial si va acompañada de hemólisis), junto con factores como la etnia. Las células pueden presentarse como normocíticas, pudiendo indicar la microcitosis, una alfa- o beta-talasemia acompañantes. En sangre periférica

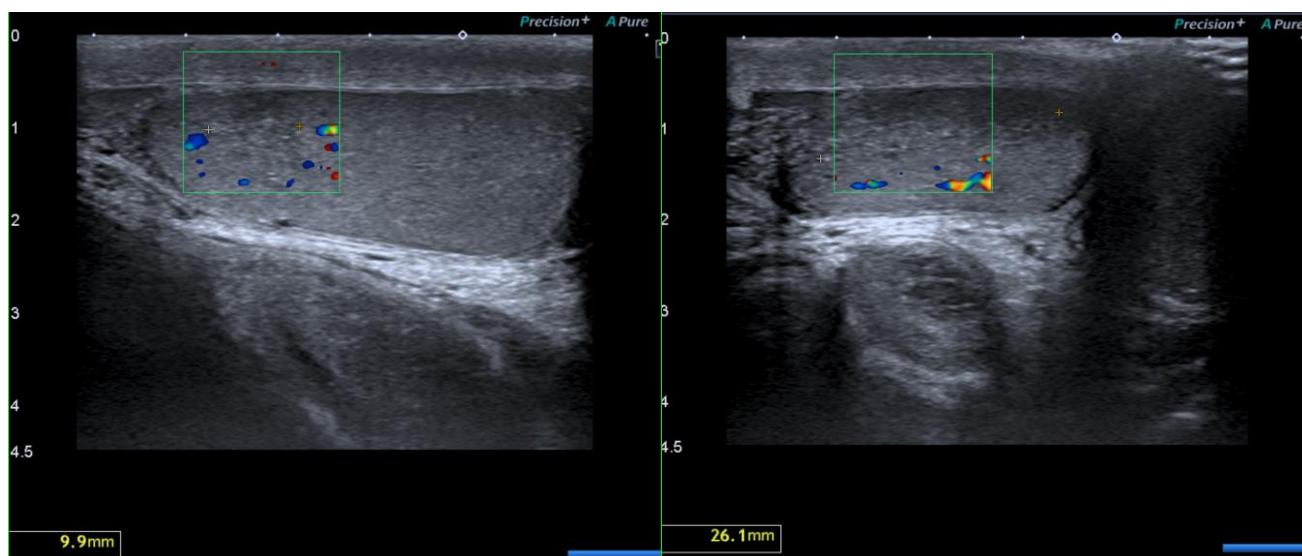
destacan los eritrocitos nucleados y es común una reticulocitosis por encima del 10%. Los frotis también pueden ser objeto de hallazgo de glóbulos rojos de morfología semilunar (drepanocitos).

La homocigosis se diferencia de otras hemoglobinopatías drepanocíticas mediante electroforesis gracias a la presencia de Hb S, no requiriéndose un estudio de médula ósea para su diagnóstico. Las exacerbaciones de la enfermedad se manifiestan de manera aguda mediante las conocidas crisis vaso-oclusivas acompañadas de dolor, síndrome torácico agudo, signos de infección (fiebre), úlceras... Siendo en nuestro caso la clínica de testalgia vital para orientar la patología, ya que gracias a la ecografía muy sugerente de infarto en una localización ya de por sí infrecuente se pudo plantear el plan diagnóstico a seguir [4].

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kinger NP, Moreno CC, Miller FH, Mittal PK. Abdominal Manifestations of Sickle Cell Disease. *Curr Probl Diagn Radiol.* 2021; 50(2):241-251.
2. Piel FB, Patil AP, Howes RE, et. al. Global distribution of the sickle cell gene and geographical confirmation of the malaria hypothesis. *Nat Commun.* 2010; 1: 104.
3. Piel FB, Patil AP, Howes RE, et. al. Global epidemiology of sickle haemoglobin in neonates: a contemporary geostatistical model-based map and population estimates. *Lancet.* 2013; 381:142-151.
4. Braunstein EM. Johns Hopkins University School of Medicine. Manual MSD versión para profesionales. Hematología y oncología. Anemias causadas por hemólisis. Drepanocitosis. 2020.
5. Braunstein EM. J Drepanocitosis (Enfermedad de la Hb S) [internet]. En: Falk S, editor jefe. Manual MSD versión para profesionales. Rahway, NJ: Merck & Co; 2022 [consultado 10 de abril de 2024] . Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es/professional/hematolog%C3%ADa-y-oncolog%C3%ADa/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lisis/drepanocitosis?query=Drepanocitosis>.

## TABLAS Y FIGURAS



**Imagen 1.** Área heterogénea mal definida de aproximadamente 25 x 10 mm que no presenta flujo en su interior en el estudio Doppler, compatible con nuevo infarto testicular. Sin evidencia de hidrocele, varicocele ni otros hallazgos ecográficos de significado patológico (Dr. Guillermo García García).