

Preguntas y respuestas

ALGUNAS CONSIDERACIONES ACERCA DE LA ANEMIA POR HEMATIES FALCIFORMES (AHF) Y DE LA β TALASEMIA

Por la Dra.:

EVA SVARCH

¿Cuál es la importancia médica y social de la AHF?

La AHF es la única enfermedad hemática de carácter genético que constituye todavía, actualmente, un problema de salud pública y social.

El origen de la mutación de la cadena β de la hemoglobina es aún desconocido. Probablemente se originó en África, desde donde sus portadores se extendieron a la Península Arábiga, de la cual se propagaron a la zona norte del Mediterráneo y finalmente hacia el este de la India.

Su frecuencia es variable (figura). En nuestro país es de un 3,08% en la población general y de un 6,2% en la población negra¹.

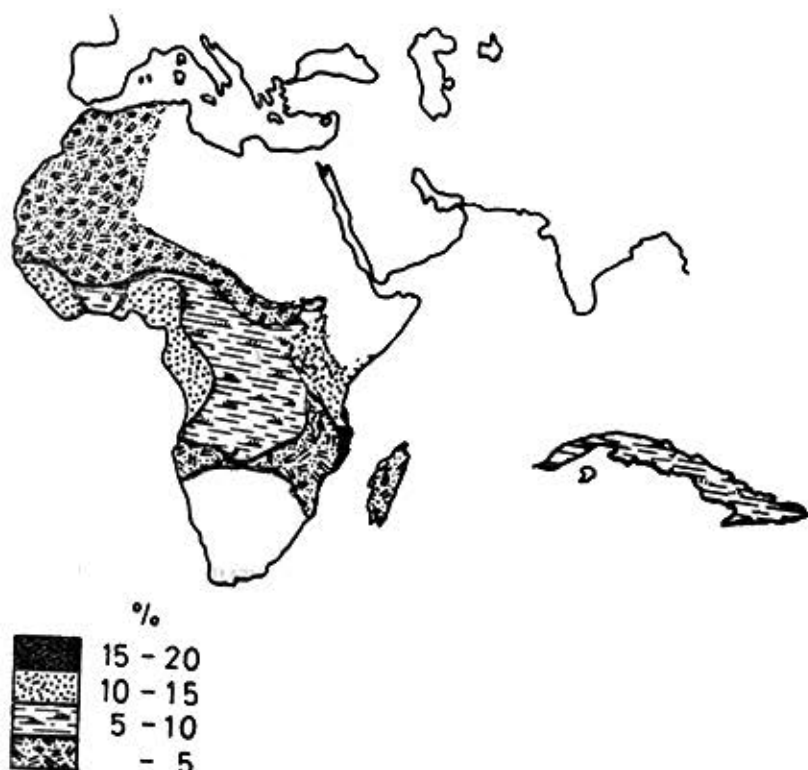
El promedio de sobrevida en la actualidad no ha sido aún bien establecido, pero es indudable que con una adecuada atención médica y buenas condiciones socioeconómicas y nutricionales, muchos pacientes pueden llegar a la vida adulta.

Las alteraciones orgánicas debidas a la fisiopatología de la enfermedad y a sus complicaciones, se hacen más marcadas a medida que el paciente crece y muy frecuentemente existe disminución de la capacidad física, trastornos psicológicos y retraso escolar, que está en relación no con disminución del nivel intelectual sino con ausentismo escolar debido a las manifestaciones clínicas y a los ingresos repetidos.

Ya que no es probable encontrar un tratamiento curativo en un futuro próximo, la prevención es fundamental.

Teóricamente es posible erradicarla mediante estudios masivos y orientación genética de la población. Mientras tanto, es importante realizarle consejo genético al portador detectado, sobre todo a los padres del niño enfermo.

El diagnóstico prenatal es posible. Se ha detectado la Hb S en fetos de más de 15 semanas,² pero todavía no se conocen los riesgos que lleva consigo la obtención de sangre fetal por aspiración placentaria o por otros métodos.



BIBLIOGRAFIA

1. Vidal, H. et al. Genetic and clinical relevance of hemoglobin screenings: Results from a survey in a paediatric hospital. *Clin Genet* 5: 31, 1974.
2. Chodorkoff, J.; Whitten, C. F. Intellectual status of children with sickle cell anemia. *J Pediatr* 63: 29, 1963.
3. Kan, Y. W. et al. Detection of the sickle-cell gene in the human fetus. Potential for intrauterine diagnosis of sickle-cell anemia. *New Engl J Med* 287: 1, 1972.

¿Cuál es el tratamiento más eficaz de las crisis vasoclusivas de la AHF?

Las crisis vasoclusivas, dolorosas o clínicas de la AHF, son la causa habitual de consulta o ingreso en pacientes con esta enfermedad. Su frecuencia e inten-

sidad determina, en gran medida, el cuadro clínico.

Aunque se conocen algunos datos acerca de su fisiopatología (esquema), aún no se ha logrado penetrar en la esencia del mecanismo de la falciformación y por lo tanto, no existe un tratamiento totalmente eficaz aplicable a cualquiera de las múltiples situaciones clínicas que se pueden presentar.

Se han ensayado gran cantidad de medidas terapéuticas, casi todas de valor dudoso y algunas injustificables por los peligros que entrañan. Entre ellos, la urea, los cianatos y carbamifosfatos, no han demostrado fehacientemente su efectividad y además producen manifestaciones tóxicas.¹

La alcalinización que se supone actúa aumentando la afinidad por el oxígeno

de la hemoglobina, ha dado lugar a grandes controversias. En la actualidad no existen pruebas fehacientes de que los alcalinizantes sean más efectivos que la hidratación con las soluciones electrolíticas habituales. Estas y los analgésicos continúan siendo el tratamiento de elección en las crisis vasoclusivas leves o moderadas.² La hidratación con soluciones diluidas de electrolitos aumentan el volumen sanguíneo, disminuyen la viscosidad de la sangre y favorecen la movilización de los hematíes falciformes que ocluyen los capilares. En las crisis vasoclusivas graves o generalizadas, que no responden al tratamiento clásico, la transfusión de sangre puede ser útil. En las que afectan gravemente el hígado o sistema nervioso central, la exsanguinotransfusión es el tratamiento de elección.³

Deben evitarse todos los factores que predisponen a la falciformación: hipoxia, acidosis, deshidratación, exposición al frío, ejercicios físicos excesivos e infecciones.

BIBLIOGRAFIA

1. *Huntsman, R. G.; Lehman, H.* Treatment of sickle-cell disease. *Br J Haemat* 28: 437, 1974.
2. *Ringelhorn, B.; Konotey-Ahulu, F. I.* Sickle-cell crisis and acid base balance. *Clin Chem Acta* 34: 63, 1971.
3. *Colombo, B. y otros.* Introducción al estudio de las hemoglobinopatías y talasemias. En prensa.

¿Cuáles son las indicaciones de la esplenectomía en la AHF?

En la AHF, la esplenomegalia puede aparecer alrededor de los 6 meses de edad; es en general moderada. Los infartos repetidos llevan a la fibrosis del órgano. En la mayoría de los pacientes no se palpa el bazo después de los 8 años de edad. En ocasiones la esplenomegalia persiste y aparece hiperesplenismo, que se expresa sobre todo por un aumento de la destrucción de glóbulos rojos y también por trombocitopenia. Esto trae como consecuencia el agrava-

miento de la anemia y requerimientos transfusionales frecuentes.

En niños pequeños de hasta 4 años de edad, puede verse un cuadro denominado crisis de secuestro, caracterizado por caída brusca de la cifra de hemoglobina con reticulocitosis y aumento de tamaño del bazo. Este cuadro es en general muy grave y puede llevar a la muerte.

Cuando existe hiperesplenismo y cuando se produce más de una crisis de secuestro está indicada la esplenectomía.¹

En el primer caso aumenta la cifra de hemoglobina, desaparecen prácticamente los requerimientos transfusionales y aumenta la cifra de plaquetas.^{2,3} La esplenectomía electiva tiene pocos peligros durante el acto quirúrgico y en el posoperatorio inmediato.² La incidencia de infecciones graves es un riesgo, sobre todo en el niño pequeño.

BIBLIOGRAFIA

1. *Seeler, R. A.; Shwiaki, M. Z.* Acute splenic sequestration crisis (ASSC) in young children with sickle-cell anemia. *Clin Pediatr (Phila.)* 11: 701, 1972.
2. *Hernández Amador, G. y otros.* Esplenectomía en la infancia. Congreso Internacional de Pediatría, Buenos Aires, 1975.
3. *Sprague, C. C.; Peterson, J. C. S.* Role of the spleen and effect of splenectomy in sickle-cell disease. *Blood* 13: 569, 1958.

¿Cuál es la importancia de la β talasemia en Cuba?

Hasta hace pocos años la β talasemia era prácticamente desconocida en nuestro país. En 1974 se informaron 6 pacientes con β talasemia mayor, diagnosticados en el Instituto de Hematología e Inmunología; la incidencia fue de 0,73% de β talasemia menor en una población de 961 estudiantes de escuelas secundarias de La Habana.¹ En la actualidad, existen 11 pacientes con β talasemia mayor en nuestra institución.

La β talasemia mayor, homocigótica o anemia de Cooley es una anemia hemolítica, que comienza a manifestarse clí-

nicamente alrededor de los 6 meses de edad. En general es grave y se caracteriza por anemia severa, ictericia, hepatoesplenomegalia y alteraciones óseas que le confieren al niño una fascies característica (figura 1). Sin embargo, existe variabilidad en el cuadro clínico y en algunos pacientes la anemia hemolítica no es tan grave, ésta da lugar a la forma llamada intermedia (figura 2). Esta variabilidad puede observarse aún en miembros de una misma familia.² Entre nuestros 11 pacientes existen 6 con la variedad grave y 5 con la intermedia.

El diagnóstico se realiza por las alteraciones morfológicas de los glóbulos rojos en el frotis de sangre periférica y por el aumento, a menudo marcado de la hemoglobina fetal.

El individuo portador de β talasemia menor o heterocigótica es habitualmente asintomático. Puede presentar anemia ligera, que se confunde con la anemia por déficit de hierro.

El diagnóstico se realiza por las constantes corousculares microcíticas hipocrómicas, hierro sérico normal o alto y presencia de depósitos de hierro en la médula ósea. Se corrobora mediante la determinación de hemoglobina A₂, que muestra cifras elevadas.

La β talasemia menor puede coexistir con déficit de hierro, pero sólo debe indicarse tratamiento cuando el hierro sérico está disminuido y no existen depósitos de hierro en la médula ósea.

Aunque la incidencia de β talasemia en Cuba es baja, debe considerarse en el diagnóstico diferencial de toda anemia microcítica hipocrómica resistente al tratamiento con hierro.

BIBLIOGRAFIA

1. De la Torre, E. et al. Beta-thalassaemia in Cuba. *Haematologia* 8: 71, 1974.
2. De la Torre, E. et al. The Variability of thalassaemia. A family study. *J Med Genet* 10: 392, 1973.



Figura 1.



Figura 2.

Esquema

