

HOSPITAL INFANTIL DOCENTE "PEPE PORTILLA". PINAR DEL RIO

Esferocitosis hereditaria: estudio de 8 pacientes

Por los Dres.:

VICTOR M. BOFFILL DIAZ,* LUIS BOFFILL DIAZ,** RAQUEL MILIAN URIARTE,***
JOSE MESA ARANA**** y NORMA MARTINEZ VIZCAINO*****

Boffill Diaz, V. M. y otros *Esferocitosis hereditaria: estudio de 8 pacientes*. Rev Cub Ped 51: 3, 1979.

Se realizó un estudio retrospectivo de 8 pacientes que presentaban esferocitosis hereditaria, cuyas edades estaban comprendidas entre 2 y 9 años, con predominio del sexo masculino (5 pacientes). El antecedente familiar, examen físico y los exámenes de laboratorio fueron los parámetros utilizados para el diagnóstico. La resistencia globular fue diagnóstica en todos los pacientes.

La esferocitosis hereditaria o enfermedad de Minkowski-Chauffard es una anemia hemolítica que se caracteriza por presentar: anemia, microsferocitos, reticulocitosis, ictero y esplenomegalia.^{1,2} En la evolución de la enfermedad se pueden observar las llamadas "crisis", comunes en las anemias hemolíticas.

Se presenta un estudio de 8 pacientes pediátricos, pertenecientes a cinco familias, y se destacan las alteraciones más importantes encontradas.

MATERIAL Y METODO

Se realizó un estudio retrospectivo de 8 pacientes (5 masculinos y 3 femeninos) portadores de una esferocitosis hereditaria, ingresados en el hospital infantil de Pinar del Río durante los años 1973-1977. La edad de los pacientes estuvo comprendida entre 2 y 9 años. El diagnóstico de la enfermedad fue hecho sobre la base de los siguientes parámetros: antecedentes familiares, examen físico y exámenes de laboratorio (hemograma, conteo de reticulocitos y resistencia globular).

RESULTADOS

En el cuadro I se muestran los datos generales de los pacientes.

La edad estuvo comprendida entre 2 y 9 años con un predominio del sexo masculino (5 pacientes). Todos de la raza blanca.

Las cifras de hemoglobina en 7 pacientes (87,5%) fueron inferiores a 10 gramos %. Soamente en 1 paciente

* Especialista de I grado en hematología. Hospital infantil docente "Pepe Portilla", Pinar del Río.

** Especialista de I grado en medicina interna. Hospital clínicoquirúrgico, Sagua la Grande.

*** Especialista de I grado en Pediatría. Hospital infantil docente "Pepe Portilla", Pinar del Río.

**** Especialista de I grado en laboratorio clínico. Hospital docente clínicoquirúrgico, Pinar del Río.

***** Residente de II año de pediatría. Hospital infantil docente "Pepe Portilla", Pinar del Río.

CUADRO I
DATOS GENERALES

No. de pacientes	Edad años	Sexo	Raza	Hemoglobina Gr %	Reticulocitos %	Esplenomegalia	Ictero	Crisis hiperhemolítica	Esplenectomía
1	5	M	B	6,4	8	4 cm	—	Si	No
2	8	M	B	9,6	12	5 "	—	No	No
3	3	M	B	7,8	10	3 "	—	No	No
4	3	M	B	7,6	4	2 "	—	No	No
5	2	F	B	9	6	1 "	—	No	No
6	3	F	B	6,8	7	2 "	—	No	No
7	9	M	B	10	5	4 "	—	No	No
8	6	F	B	4	15	6 "	+++	Si	Si

CUADRO II
ESTUDIO DE LA RESISTENCIA GLOBULAR

No. de pacientes	Preincubación	Posincubación
1	0,85 — 0,40	
2	0,75 — 0,25	
3	0,60 — 0,30	
4	0,80 — 0,20	
5	0,55 — 0,25	0,65 — 0,30
6	0,80 — 0,25	
7	0,70 — 0,30	
8	0,85 — 0,35	

(12,5%) la cifra de hemoglobina fue de 10 gramos %.

La reticulocitosis y esplenomegalia fueron constantes en todos los pacientes, aunque variables.

El ictero sólo se comprobó en 2 pacientes (25%) asociado con crisis hiperhemolítica. Solamente en un paciente se ha realizado esplenectomía.

En el cuadro II se muestra el estudio de la resistencia globular con una disminución de la resistencia en todos los pacientes.

En el esquema se observa el estudio de la familia.

COMENTARIOS

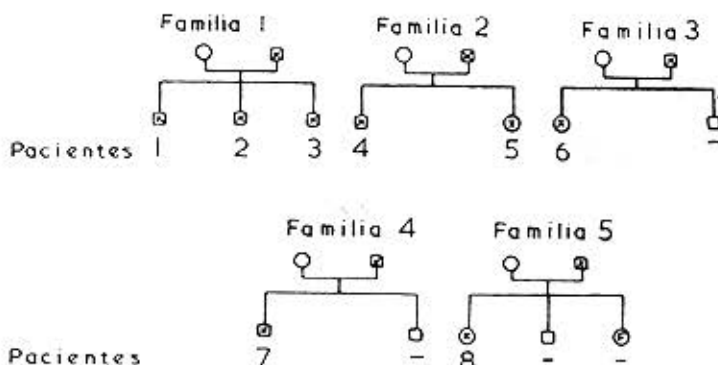
La esferocitosis hereditaria se transmite con un carácter autosómico dominante. La transmisión ocurre en el 50% de la descendencia.¹ Alrededor del 20% de los pacientes son esporádicos y probablemente están en relación con nuevas mutaciones.¹ En nuestros pacientes no se observó esta posibilidad.

Ha sido muy discutido el defecto básico de esta enfermedad, aunque su expresión consiste en la alteración de la membrana del glóbulo rojo, que hace que el sodio penetre a su interior, y consume mayor cantidad de ATP. Cuando el eritrocito está en reposo y falla la fuente energética, el sodio se acumula en su interior, con aumento de la presión osmótica intracelular. Para compensar este aumento de la presión osmótica pasa agua al espacio intracelular, el glóbulo se hace esférico y así disminuye su diámetro, aunque conserva su volumen.²

El bazo tiene importante función en el proceso hemolítico, debido a su circulación especial. Esto trae como consecuencia el secuestro y destrucción de los hematíes. Se observaron microsferocitos en todos los pacientes.

Esquema

ESTUDIO FAMILIAR



Leyenda:

- Masculino
- Femenino
- ⊗ Padecen la enfermedad
- F Fallecido

Las cifras de hemoglobina, reticulocitosis y esplenomegalia fueron muy variables, pero similares en los integrantes de la misma familia, tal como está informado.¹

La resistencia globular fue diagnóstica en todos los pacientes. Solamente en un

paciente se realizó la prueba en incubación a 37°C.

La esplenectomía produce una curación clínica, aunque persisten las anomalías bioquímicas y morfológicas,^{2,3} ésta se ha realizado solamente a uno de los pacientes. El resto se está preparando para su intervención actualmente.

SUMMARY

Boffill Diaz, V. M. et al. *Hereditary spherocytosis. A study of eight patients.* Rev Cub Ped 51: 3, 1979.

Eight patients with hereditary spherocytosis whose ages ranged between 2-9 years were retrospectively studied. A predominance among males (5 patients) was found. The diagnosis involved familial backgrounds, physical examinations and laboratory tests. The globular resistance was assessed in all patients.

RESUME

Boffill Diaz, V. M. et al. *Sphérocytose héréditaire: étude de 8 patients.* Rev Cub Ped 51: 3, 1979.

Une étude rétrospective portant sur 8 patients qui présentaient sphérocytose héréditaire, âgés entre 2 et 9 ans, et avec prédominance du sexe masculin (5 patients), est faite. L'antécédent familial, l'examen physique et les examens de laboratoire ont été les paramètres utilisés pour le diagnostic. La résistance globulaire a été diagnostique chez tous les patients.

РЕЗЮМЕ

Бофилл Диаз, В.М. и др. Наследственный сфероцитоз: обследование 8 пациентов. *Rev Cub Ped* 51: 3, 1979.

Было проведено ретроспективное обследование 8 пациентов, которые представляли наследственный сфероцитоз, возраст этих пациентов колебался между 2 и 9 годами; среди больных преобладали больные мужского пола (5 пациентов). Для постановки диагноза были использованы: предшествующие заболевания членов семьи, результаты физического обследования и лабораторные анализы. Глобулярная прояность была диагностичной у всех пациентов.

BIBLIOGRAFIA

1. *Nelson, W. E.* Tratado de Pediatría Tomo II. Sexta edición. Salvat Editores. S. A., Barcelona. Pág. 1080-1081. 1971.
2. *Cuartero, A. B.; Montero, A. M.* La esferocitosis hereditaria a la luz de los conocimientos actuales. *Rev Clin Esp* 127 (4): 485-850. Noviembre, 1972.
3. *Barker, K; Martin, F. R.* Splenectomy in congenital microspherocytosis. *Br J Surg* 56 (8): 561-564. August, 1969.
4. *Cuartero, A. B. y otros.* Estudio de las enzimas intraeritrocitarias en una familia con esferocitosis. *Rev Clin Esp* 127 (4): 871-876. noviembre, 1972.
5. *Diaz J. y otros.* Microesferocitosis hereditaria de Minkowski Chauffard (aportación de una familia). *Rev Esp* 32 (188): 247-258, marzo-abril, 1976.
6. *Zarkowsky, H. S. et al.* Congenital hemolytic anemia with sodium, low potassium red cells. *Studies of membrane permeability.* *New Engl J Med* 278 (11): 573-581, March, 1968.
7. *Ciscar Rius, F.; Ferreras Valenti, P.* Diagnóstico hematológico. Tomo II Editorial Jims, Barcelona, pág. 1251-1257, 1972.
8. *Williams, W. J.* Hematology. Mc Graw-Hill Book Company, New York, pág. 381-387, 1972.

Recibido: septiembre 25, 1978.

Aprobado: noviembre 18, 1978.