

PREVALENCIA Y COMPORTAMIENTO CLINICO DE ESFEROCITOSIS HEREDITARIA EN EL HOSPITAL DR. SALVADOR B. GAUTIER DESDE EL AÑO 1974 AL 1984

* Dr. Tulio De Oleo M.
 ** Dra. Mercedes Raquel Aybar A.
 *** Dra. María de la Cruz Fernández
 *** Dra. Marina Castellano German
 *** Dra. Agustina Báez del Rosario

INTRODUCCION

La esferocitosis hereditaria es una enfermedad familiar hereditaria que se caracteriza por un grado variable de anemia hemolítica e ictericia, esferocitosis y aumento de la fragilidad osmótica de los eritrocitos.

La anomalía fundamental de los enfermos con esferocitosis hereditaria es la formación de esferocitos debido a un defecto de la membrana del eritrocito, y cuya consecuencia es que el sodio del plasma penetra en ellos y su expulsión está dificultada a causa de los condicionamientos mecánicos y humorales por los que el eritrocito se ve sometido a nivel del bazo.

La ictericia, los síntomas secundarios a la anemia y la esplenomegalia constituyen los signos clínicos más frecuentes de esta enfermedad.

En nuestro estudio a todos se les realizó un historial clínico, un examen físico y pruebas diagnósticas como hemograma, extendido de sangre periférica y fragilidad osmótica.

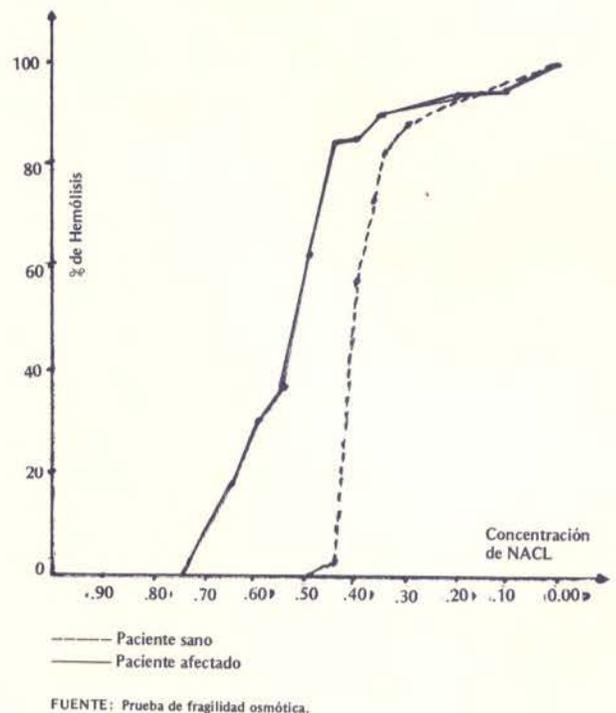
La fragilidad osmótica es la lisis aumentada del esferocito, por tener una membrana celular demasiado tensa, en concentraciones de solución salina hipotónica que no lisan las células normales (Gráfica No. 1).

La esplenectomía como tratamiento originó una remisión permanente y completa de todos los síntomas y signos de la enfermedad, persistiendo el defecto eritrocítico.

Como objetivos básicos para realizar este estudio, además de la prevalencia, es determinar el comportamiento clínico, evaluar la forma diagnóstica utilizada hasta hoy, evaluar el tratamiento y el comportamiento de las manifestaciones clínicas luego de realizar el tratamiento y determinar las consecuencias económicas y sociales en los pacientes que padecen esta enfermedad.

* Hematólogo, Hospital Salvador B. Gautier.
 ** Hematóloga, Hospital Salvador B. Gautier.
 *** Médicos pasantes.

Gráfica No. 1
 GRAFICA DE FRAGILIDAD OSMOTICA: UN PACIENTE CONTROL Y UN PACIENTE AFECTADO DE ESFEROCITOSIS HEREDITARIA DE NUESTRA SERIE



RESULTADOS

De los 52 pacientes estudiados, hubo 5 pacientes afectados del hospital y 8 afectados que no pertenecían al hospital, pero que eran parientes de los anteriores, para un 25% con esferocitosis y 39 no enfermos para un 75%, todos

ellos parientes también.

De los 13 pacientes afectados de nuestra serie, 8 casos correspondieron al sexo femenino, para un 62.5%; creemos que esto fue debido a que en nuestra serie hubo más pacientes femeninos investigados.

Cinco casos de los 8 estudiados (38.4%) correspondieron a menos de 10 años y la edad con mayor frecuencia de aparición de los síntomas fue este mismo grupo; aunque se reporta aparición de los síntomas a cualquier edad.

En nuestro estudio de 13 pacientes afectados los signos y síntomas que se observaron con mayor frecuencia fueron: anemia 9 casos (13.8%) y esplenomegalia 9 casos (13.8%); úlceras de las piernas 6 (9.2%), ictericia y palpitaciones 4 (6.2%), fiebre y disnea 3 (4.6%), laxitud 2 (3.1%), vómitos 1 para un 1.5% y otros 24 para un 36.9%. Con esto queda demostrado, como refieren las estadísticas mundiales, que los signos de mayor frecuencia son anemia y esplenomegalia.

Se pudo observar que en cuanto al tratamiento se presentaron 6 casos (33.3%) en los cuales se había realizado esplenectomía y otros 6 casos (33.3%) se realizaron transfusiones sanguíneas.

En 8 casos (62.5%) la enfermedad no ha interferido con su trabajo tomando en cuenta que en su mayoría son estudiantes, y en quienes ha interferido éste se ha manifestado con licencias frecuentes; en ninguno se reportó ausencia total.

En todos los pacientes afectados la fragilidad osmótica estuvo alterada con unos valores promedio de 0.55 a 0.10% (V.N. 0.45-0.30% NaCl).

ANÁLISIS Y CONCLUSIONES

Con nuestro estudio demostramos que la prevalencia de esferocitosis hereditaria no es significativa en nuestro país, lo que está de acuerdo con otros autores de que su prevalencia es de 1 en 5,000.

En nuestra serie los pacientes llevan una similitud con la sintomatología descrita en la bibliografía consultada; quienes dan preferencia a la anemia y esplenomegalia como signos más frecuentes.

Relacionando las consecuencias económicas y sociales observamos que aunque la enfermedad interfiere en cierta medida con su actividad social no es lo suficientemente incapacitante como para que el paciente no pueda mantener una relación social adecuada.

La incidencia de esta enfermedad no se puede prevenir pero es esperanzador el hecho de que al realizarse un diagnóstico temprano y un adecuado tratamiento contribuiremos a que estos pacientes mantengan una vida dentro de los límites normales, con una ausencia casi total de sintomatología clínica.

RECOMENDACIONES

De este estudio planteamos las siguientes recomendaciones:

—Al personal médico en general prevenirlos para que en su práctica médica al estar frente a una anemia hemolítica que no cede en su sintomatología con los tratamientos habituales, investigar presencia de esferocitosis.

—Que al encontrar un paciente con esta enfermedad se inicie una investigación hacia los demás miembros de la familia para detectar los casos subclínicos.

—Una vez detectados los casos subclínicos alertar a los miembros de la familia en cuestión, para que tengan cuidado especial si aparece alguno de los síntomas de la enfermedad y recurran al médico lo más pronto posible.

—Y por último, y no por ello menos importante: dotar todos nuestros hospitales públicos de laboratorios y personal especializado en hematología quienes realicen la prueba de fragilidad osmótica, y extendido de sangre periférica como rutina en los pacientes con anemia hemolítica.

RESUMEN

Mediante un estudio de observación analítico longitudinal clínico y de laboratorio en el Hospital Salvador B. Gautier se realizó una encuesta de prevalencia a las personas que padecían Esferocitosis Hereditaria y a sus familiares más cercanos.

La encuesta se realizó en el período comprendido del 18 de febrero del 1974 al 2 de mayo de 1984. Se encuestaron 52 pacientes de los cuales 5 con Esferocitosis Hereditaria eran pacientes del hospital, para un 9.6%; otros 8 con la enfermedad eran ajenos al hospital, para un 15.4%; y 39 casos sin enfermedad que representan un 75%.

Hubo una prevalencia de 13 casos en 10 años (1: 5,000), demostrando que aunque no es muy alta su prevalencia, sí es muy importante, puesto que el conocimiento de esta enfermedad diagnosticada a tiempo y su tratamiento adecuado mejora el estado de vida de estos pacientes.

BIBLIOGRAFIA

1. Harrison: Medicina Interna. 8 Ed. México. La Prensa Médica Mexicana, 1979, V. 2, p. 1805-1806.
2. Herti Michael: Diagnóstico Diferencial en Pediatría. Ediciones Toray, S.A. Barcelona, 1977, p. 649.
3. Nelson, Waldo E.: Tratado de Pediatría. 6 Ed. Barcelona, Salvat, 1976. V.2, p. 1080-1081.
4. Rapaport, Samuel I: Introducción a la Hematología. Barcelona, Salvat, 1980, p. 98-101.
5. Robbins, Stanley L.: Patología Estructural y Funcional. México, Interamericana, 1975. p. 1515.
6. Leavell, Baurd S.; A. Thorup, Oscar: Hematología Clínica. 3 Ed. México, Nuevo Editorial Interamericana, 1973. p. 62, 186, 188-194.

7. Platt, William R.: Atlas de Hematología. 2 Ed. Barcelona. Editorial Gerns, S.A.; 1982. p. 237-240.
8. Samboy X, Eladia A.; Medina Q., María M.; Cedano de la Cruz, Basilisa: Estudio Familiar de Esferocitosis Hereditaria en el Hospital Robert Reid Cabral 1967-1977.
9. J.V. Dacie MD (Lond): Hematología Práctica. 3 Ed. Barcelona; Ediciones Toray, p. 137.
10. Gross R., Koln; Mainz, Scholmerich: Manual de Medicina Interna. 5 Ed. Venezuela. Editorial Reverte, S.A.; 19, V.1, p. 147-148.
11. Taup Marcus A., Chatton Milton: Diagnóstico Clínico y Tratamiento. 12ma. Ed. 1977. p. 318-320.
12. Williams J.W., Beutler Ernest; Erslev Allar, Rundlesw: Hematología. 2 Ed. Barcelona, Salvat, 1983, V.1, p. 482-487.
13. Wintrobe Mawell: Clinical Hematology. Fourth Ed. Philadelphia. Lea Febiger, p. 654-664.
14. Smith, Carl H.: Hematología Pediátrica. 2 Ed. Salvat Editores, S.A.
15. Thompson R.B.: Pequeño Libro de Hematología. 4 Ed. 1969-1975.
16. Proceedings of the IX Congress of the International Society of Hematology. Universidad Nacional Autónoma de México. 1 Ed. Abril 1964.
17. Wintrobe Maxwell; Lee Richard; Boggs Dane: Clinical Hematology. Eight Ed. Philadelphia. Lea y Fabeger. p. 755-761.
18. Therapeutic Splenectomy in hematologic disorders effects and complications in 221 adult patients L y B and albchtsen D-Dept. wed; Rinkshop, Nat. Hosp. Univ. Oslo Nor-Acta. Med. Scand. 1981 209/1-2 (21-29).
19. Congenital Spherocytosis in often not hereditary. Stevens R. Feral. Clin. Pediatr. (Phila) 1981 Jan, 20 (1); 27-9.
20. Sullivan Drew W. and Glader Bertile: Hereditary Spherocytosis-Pediatric Annals 9:81 August 1980, pag. 308-311.
21. Praw J.P. and D.S. Fischer: Human Red Cell Membrane Adenylate Cysease in normal subjects and patients with hereditary spherocytosis, sicle cell disease and unidentified hemolytic anemics. Blood, Vol. 56. No. 6 (December), 1980, pag. 963-968.
22. I deguchi Hiroshi, Hamsaki Nastaka, Ikehara Yukio: Abnormal Phosphoenolpyruvate transport in Erythrocytes of Hereditary Spherocytosis. Blood, Vol. 58 No. 6 (September), 1981, pag. 426-430.
23. Agie Peter, P. Eugene Orringer, MD and Bennett Vann: Deficient Red-Cell Spectrin in Severe, Reecessively inherited spherocytosis, N. Engl J. Med 1982. May 13 306 (19) 11/5-61.