

ANEMIA FALCIFORME: REPORTE DE 4 CASOS DE MAS DE 30 AÑOS DE EDAD

*María T. Martínez Lluberés**
*Nelson Mañón Caolo***

La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria autosómica. Clasificada dentro de las anemias hemolíticas crónicas por defecto cualitativo de la hemoglobina, consiste en el cambio del amino-ácido Ac. glutámico por valina, de la posición sexta de la cadena BETA de la hemoglobina, nombrándose la defectuosa hemoglobina falciforme o S. Esto crea alteraciones físico-químicas en el eritrocito el cual en condiciones de desoxigenación y otras causas en estudio, sufre reorganización de sus moléculas, distorsionando la membrana del glóbulo rojo, tornándolo duro y confiriéndole formas bizarras, en hoz, luna nueva, espina, guinefitos, etc. que caracterizan la enfermedad.

Tiene predilección por la raza negra. Su herencia obedece al patrón de autosómica recesiva. Por lo tanto se puede presentar como: heterocigota, cuando sólo uno de los padres aporta el defecto que le es transmitido al hijo, en este caso se llama RASGO FALCEMICO o PORTADOR y no manifiesta la enfermedad en condiciones normales; en forma HOMOCIGOTA, cuando el hijo recibe un gen defectuoso de cada padre y las características clínicas de la enfermedad se hacen evidentes.

Según estadísticas extranjeras, dichos pacientes no llegan a sobrepasar los 30 años en su mayoría, así que fue sorpresa para nosotros encontrar un grupo de pacientes que sobrepasaban dicha edad, nos interesamos en investigar qué características clínicas o de otra índole podríamos encontrar en los mismos, que luego nos servirían para acercarnos en algo sobre el pronóstico y evolución de nuestros jóvenes pacientes.

Según varias series reportadas de pacientes homocigotos confirmados electroforéticamente, el tiempo medio de supervivencia es de 14.3 años; 20% mueren en los primeros 2 años, 33% luego de los 5 años y el 50% aproximado dentro de las edades de 5 a 30 años. Supervivencia luego de la quinta década es rara en E.U.¹

El resto de pacientes con combinaciones de Hemoglobi-nopatías (SC, S Talasemia y otras) viven menos que los individuos normales, pero más que los homocigotos SS.

Otros trabajos reportan una supervivencia más larga como en Jamaica, Arabia Saudita con 2.2% que llegaron a la edad de 69 años, pero estos casos tenían altos niveles de Hb F₂

Varios autores colocan en primer lugar como causa de mortalidad las infecciones sobreañadidas: neumonía bacteriana, meningitis, gastroenteritis y malaria, recalcando esta últi-

ma pues hasta hace poco tiempo se creía que eran resistentes al plasmodium falciparum pero en diferentes grupos se han encontrado asociadas estas dos patologías empeorando el pronóstico para el paciente. Thompson cree que este debe ser un criterio a corregir en la literatura mundial. Encontró a la Malaria como responsable en la precipitación del 8.2% de las crisis falcemicas revisadas por ellos.

Se ha comprobado que frecuentemente el falcemico tiene un déficit inmunológico contra los neumococos y las salmonelas, gérmenes comúnmente causantes de sus infecciones.

Otras causas de muerte importante a considerar son: insuficiencia renal, insuficiencia cardiaca, trombosis en tejidos vitales como el sistema nervioso central (SNC) y shock hipovolemico por secuestro.

COMPLICACIONES

Además de las mencionadas junto al cuadro clínico tenemos:

a) Embolias grasas que producen cuadros de embolismo pulmonar o periférico después de cruzar los capilares pulmonares y en este último caso pueden embolizar la piel produciendo petequias o la materia blanca del SNC con infarto hemorrágico.

b) Infarto esplénico que incluso puede suceder en el rasgo (AS) durante vuelos en avión con cabinas no presurizadas o prolongado ejercicio muscular.

c) Muerte súbita, en cualquier de los pacientes falcémicos incluso el rasgo, precipitada múltiples factores en las cuales las denominaciones comunes la constituyen la acidosis, la hipovolemia y la hipoxia. Otros incluyen el embarazo y algunas infecciones renales.

d) Osteomielitis, más frecuente debida a Salmonela o Estafilococo, asociada con dolor óseo persistente, necrosis cortical extensa y grandes picos febriles con un diagnóstico diferencial difícil.

e) Embarazo y vida fetal, hay diferencia de criterios al respecto entre los autores, pero todos están de acuerdo que el más peligroso es el de la supervivencia fetal con una mortalidad calculada de aproximadamente 50%. La mortalidad materna es de un 6%, principalmente en caso de Hb SC.

RELACION DE CASOS Y CUADROS

Se realizó una revisión de los expedientes de los pacientes del Departamento de Hematología Clínica, del Hospital Dr. Salvador B. Gautier, que fueron internados o asistieron a la consulta en el período comprendido entre febrero de 1977 a

*Medico Interno Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral.

** Profesor de Hematología, UNPHU.

Jefe del Servicio de Hematología del Hospital Dr. Salvador B. Gautier, Santo Domingo.

enero del 1978, este último mes incluido. Comprendieron pacientes referidos desde otros departamentos y vistos por primera vez, o consulta de los pacientes habituales del servicio.

En la distribución de las patologías vistas en ese período, como es de esperar, le corresponde el mayor porcentaje a las anemias en general (51.23%) y entre éstas las anemias hemolíticas quedan en primer lugar con un porcentaje en relación al total de pacientes de 27.16%. Correspondiéndole el 24.69% de éste a la anemia falciforme. El total de pacientes ascendió a 162.

Según estos datos la anemia falciforme es la patología más frecuente de dicho departamento y la anemia más frecuente vista en él mismo.

Hay que considerar varios puntos del por qué de estos hallazgos; a este departamento le corresponde una población adulta; antes de pasar a esta dependencia los pacientes son vistos en el departamento de Medicina General, que muchas veces los tratan y no los refieren. A esto creemos se debe el porcentaje más bajo de las anemias carenciales.

En el caso de la Falcemia, debido a que son pacientes problemáticos que requieren estudios especializados, son automáticamente referidos al Servicio de Hematología.

A continuación un resumen de los casos:

CASO No.1

NOMBRE: L.H. EXPEDIENTE: 4596
 EDAD : 51 años HOSPITAL : S.B.G.
 SEXO : Femenino Santo Domingo
 RAZA : Negra

Natural y residente en Santo Domingo, de ocupación, quehaceres domésticos. Conoce su enfermedad desde su infancia, cuando fue diagnosticada, al ser hospitalizada por crisis hemolíticas agudas.

Asiste a este hospital desde la edad de 23 años, por crisis dolorosas, óseas, abdominales, en las grandes articulaciones e ictericia. Recientemente sus crisis han tenido la siguiente sintomatología: dolor abdominal difuso, hipocondrio derecho y espigastalgias. Dolor óseo y muscular. Malestar general. Intolerancia a las grasas.

Antecedentes personales: múltiples transfusiones desde niña. Apéndice y colecistectomía.

Historia familiar: 2 hermanos falcémicos, un hijo portador falcémico.

Examen físico: Inspección, agudamente enferma, con signos de deshidratación. Disnea. Pálida e ictericia.

Cabeza: conjuntivas, pálidas, escleras ictericias.

Tórax: corazón P.M.I. sexto E.I.I. por fuera de L.M.C., S.S. F.M. 2/6

Pulmones: dolor a la percusión en quinto, sexto y séptima costillas izquierdas. Matidez y ausencia del murmullo vesicular en tercio inferior del hemitórax izquierdo.

Abdomen: hepatomegalia 4 cms. bajo R.C.D. dolorosa a la palpación.

Extremidades: no edema, no úlceras.

Laboratorio: Hb 6.4 g. %	Bilirrubina
Ht 22%	Total 6.0 mg%
G.B. 11,450	Directa 2.8 mg%
Pla. 1,150,000 mm ³	Indirecta 3.2 mg%
Ret. 7.2%	Orina densidad 1,010

EKG: bloqueo de rama. Hipertrofia V.I.

Radiografía de tórax con cardiomegalia a expensas del V.I. Derrame pleural izquierdo con engrosamiento pleural.

Electroforesis Hb: A1 15%
A2 5%
A3 2%
S 78%

CASO No.2

NOMBRE : C.C.	EXPEDIENTE: 8983
EDAD : 47 años	HOSPITAL : S.B.G.
SEXO : MASCULINO	Santo Domingo
RAZA : Negra	

Natural y residente del Ingenio Consuelo. Ocupación soldador. Conoce su enfermedad desde la edad de 17 años, cuando le fue diagnosticada.

Recuerda desde su infancia haber padecido de astenia y mareos que le privaban de sus juegos infantiles. Ictericia en escleras. Crisis dolorosas al tomar baños en los ríos. Fiebre con escalofríos, teniendo que pasar períodos en cama por estos síntomas.

Nunca buscó auxilio médico o fue transfundido, tratándose con remedios caseros.

En fecha de su diagnóstico fue que inició su vida laboral, siendo traído a este hospital con: dolores óseos e inflamación en cara y extremidades. Edema de M.I. Necesitando desde entonces transfusiones sanguíneas en números de 3 al año, e internamientos repetidos.

Ultimamente sus síntomas más comunes son: mareos, astenia, disnea a pequeños esfuerzos, dolores óseos, articulares y abdominales. Fiebre baja. Orina colúrica.

Otros antecedentes personales son: apendicectomía, úlcera péptica hace 2 años, cirrosis hepática.

Antecedentes familiares: padres de raza negra, haitianos, sanos. 10 hermanos sin la enfermedad. 2 sobrinos muertos en la infancia por falcemia. 8 hijos sanos, todos deben ser portadores falcémicos.

Examen físico: cabeza, escleras ictericias y conjuntivas pálidas.

Tórax: corazón P.M.I. 7 E.I.I. en línea A.A. Apex vigoroso. Frote pericárdico. S.S. 2/6 en F.M. T.A. 150/100 mmHg Pulmones claros.

Abdomen: hepatomegalia 6 cms. bajo R.C.D. doloroso, duro, con bordes lisos.

Extremidades: No hay úlceras	Bilirrubina
Laboratorio: Hb 6.8%	Total 6.6 mg%
Ht 18%	Directa 4.8 mg%

G.B. 10,550
Plaq. 314,000
Ret. 18%

Indirecta 1.8 mg.%
Orina, densidad 1,008

EKG: Hipertrofia V.I.

Radiografía de tórax: hipertrofia cardíaca a expensa de V.I.
Aumento densidad de pleura derecha

Electroforesis Hb: A1 16%
A2 4%
A3 2%
S 78%

CASO No. 3

NOMBRE : MM
EDAD : 47 años
SEXO : Masculino
RAZA : Negra

EXPEDIENTE: 60807
HOSPITAL: S.B.G.
Santo Domingo

Natural y residente en Santo Domingo. Ocupación, obrero. Tratado desde hace 5 años como falcémico. Desde su infancia sufre de dolores óseos generalizados. Mialgias. Nunca icterico. Sufría de estos síntomas cada año, sólo fue transfundido una vez con síntomas semejantes hace 10 años. Hace 3 años se le presentó úlceras en el maleolo interno derecho que tardó varios meses en cicatrizar. Actualmente se siente con fuerzas, y en buen estado general. Siempre ha sido de bajo peso. Sin crisis importantes desde hace más de 6 años. Sólo dolores óseos leves en miembros inferiores y adinamia.

Antecedentes patológicos: infecciones urinarias hace 5 años que ha recurrido en años siguientes.

Antecedentes familiares: esposa falleció, ignora la causa o si era falcémica. 4 hijos, 1 falleció por falcemia, otro sufre crisis falcémicas, dos portadores.

Examen físico: inspección: delgado, longilíneo, en buen estado general.

Cabeza: conjuntivas pálidas, no ictericas. Cuello: no adenopatías.

Tórax: corazón P.M.I. en quinto E.I.I. en L.M.C. No soplos T.A.: 120/80 mmHg. Pulmones claros. Abdomen: no organomegalia.

Extremidades: cicatriz por úlcera antigua inframaleolar interna derecha.

Laboratorio: Hb 10.9 g%
Ht 33%
G.B. 7,600/mm³
Plaq. 426,000/mm³
Ret. 2.4%

Bilirrubina
Total 1.8 mg.%
Directa 1.1 mg.%
Indirecta 0.7 mg.%
Orina densidad 1,005

Electroforesis Hb: A1 15.5%
A2 7.3%
A3 2.3%
S 74.9%

CASO No.4

NOMBRE : R. DE LA C.
EDAD : 31 años
SEXO : Masculino

EXPEDIENTE: 89892
HOSPITAL: S.B.G.
Santo Domingo

RAZA: NEGRA

Natural y residente en Bonaó. Ocupación, obrero. Diagnóstico de anemia falciforme a la edad de 18 años, en este hospital que ingresó con: inflamación y dolor en ambas articulaciones de la rodilla. Ictericia moderada. Presentaba síntomas desde la edad de 16 años de ictericia principalmente y crisis de dolor esporádicas, buscó auxilio médico y le diagnosticaron hepatitis. Luego de haberle hecho el diagnóstico de anemia falciforme ha necesitado transfusiones cada 6 meses. En los últimos 4 años sus crisis han tenido los síntomas siguientes: epigastralgias y lumbalgias, disnea a poco esfuerzo, palpitaciones, mareos, artralgias y artritis, ictericia marcada, dolor en hipocondrio derecho, fiebre, malestar general, dificultad respiratoria, dolor torácico, acidez estomacal, rigidez de nuca y coluria.

Con 6 internamientos en ese tiempo y con los diagnósticos de: tromboembolismo pulmonar demostrado por Scanning pulmonar. Neumonías y derrame pleural en 2 ocasiones. Úlcera péptica demostrada radiográfica y quirúrgicamente (úlceras duodenal empotrada en páncreas, se le realizó gastrectomía con vagotomía). Colecistitis que fue tratada médicamente. Meningismo. Ultimo chequeo en hematología. Sintomatología: astenia e ictericia moderada. Antecedentes familiares: 2 hermanos falcémicos, también.

Examen físico: aparenta menos edad que la real, icterico y poco desarrollo corporal.

Cabeza: conjuntivas ictericas y pálidas. Cuello: adenopatía cervical moderada.

Tórax: corazón P.M.I. en sexto E.I.I. fuera de L.M.C. S.S. 2/6 en F.M. Pulmones: disminución del murmullo vesicular en ambas bases. Matidez en tercio inferior de ambos hemitórax.

Abdomen: Hepatomegalia 3 cms. bajo R.C.D., liso no doloroso.

Extremidades: no hay úlceras o edema.

Bilirrubina

Laboratorio: Hb 10.7%
Ht 34%
G.B. 11,100/mm³
Plaq. 432,000/mm³
Ret. 7.2%

Total 5 mg.%
Directa 1 mg.%
Indirecta 4 mg.%

EKG: hipertrofia V.I.

Radiografía de tórax: cardiomegalia global más del V.I. Engrosamiento de ambas pleuras en bases pulmonares.

Electroforesis de Hb: A1 25%
S 75%

COMENTARIO

Que de 162 pacientes vistos en nuestro servicio durante un año el 24.6% o sea 40 correspondieran anemia falciforme había por sí solo de la importancia de esta enfermedad en el país.

Que de estos 40 encontremos 4 por encima de los 30 años incluyendo uno por encima de los 50 nos señalan una vez más que las enfermedades varían en su forma de presentarse de un paciente a otro y en los distintos países.

Ciertamente parece que la sobrevivencia entre nosotros es superior a la de los países desarrollados y sería interesante estudiar las causas de esto en una enfermedad como la anemia falciforme donde tantas cosas están aún por esclarecer.

BIBLIOGRAFIA

- 1.— **Sickle Cell Disease — Diagnosis, Management, Education and Research.**
Drs. Abramson, Bertles and Wethers
Symposium Noviembre, 1971. Publicado, 1973.
- 2.— **Natural History of Sickle Cell Anemia on Saudi Arabs. A study 270. Subjects.**
Drs. Penine, Pembrey, John.
Annals of Internal Medicine, pág. 1, Vol. 88, No.1, Enero, 1978.
- 3.— **Medicina Interna — Harrison, 7ma. Edición en inglés, 1974.**