

## UN CASO DE ANEMIA SIDEROBLASTICA COMPLICADA DE HEMOSIDEROSIS Y HEMOCROMATOSIS

Trabajo presentado en la XXI Convención Nacional de la Sociedad Dominicana de Pediatría.  
Hotel Meliá Dominicana, 17 al 20 de Agosto 1983. Santo Domingo, R.D.

\* Dr. Henec Titus

\* Dr. Reynold Gilles

### PRESENTACION DEL CASO

Esta niña cuya historia estamos relatando, nació con mala estrella, de una operación cesárea indicada por una distocia del cuello uterino, el 6 de septiembre de 1978. La madre bípara de 36 años acababa de casarse por terceras nupcias con su primo hermano de 45 años.

Fue vacunada con B.C.G. el 13 de septiembre de 1978. El 30 de noviembre 1978 cumplía 2 meses y 24 días, cuando fue descubierta, durante una visita de rutina, la anemia refractaria que constituirá el tema de esta presentación.

El examen físico reveló una niña con las conjuntivas y los tegumentos muy pálidos y cuyo abdomen ensanchado y extendido de los dos lados, recordaba un verdadero vientre de batracio (gráfico No. 1). El hígado y el bazo sobresalían debajo del reborde costal 3 y 2 1/2 traveses de dedos respectivamente. El nivel de hemoglobina estaba en 4 gramos %. Se notaba además una adenopatía afectando todos los territorios ganglionarios periféricos. A pesar de una transfusión de urgencia que elevó la hemoglobina hasta 6 g.%, el hígado y el bazo siguieron creciendo hasta llenar casi totalmente el abdomen, para retroceder después de una segunda transfusión.

Esta niña ha tenido una vida tumultuosa y miserable marcada de hospitalizaciones, de transfusiones repetidas y de enfermedades intercurrentes.

Los diagnósticos más graves fueron eliminados: leucemia congénita, hepatoblastoma, neuroblastoma y tumor de Wilms. Quedaba una anemia hipocrómica de origen oscuro acompañada de un cuadro pseudoinfeccioso, sin hemólisis, con una prueba falcémica definitivamente negativa, con hemoglobina AA revelada a la electrofóresis. Además la tasa de hierro sérico permaneció normal, al igual que la capacidad de saturación del hierro. El medulograma interpretado en Puerto Príncipe y en el Hospital St. Luke de Nueva York reveló una tendencia megaloblástica y una profunda sideropenia.

La niña entonces recibió toda una gama de medicamentos yendo de la vitamino—sideroterapia a la corticoterapia sin resultados beneficiosos, hasta el día en que unos sideroblastos en coronas fueron puestos en evidencia a nivel de la médula ósea. Eso ocurrió en el Hospital Maisonneuve—Rosemont, de Montreal, donde trabaja nuestra compatriota la doctora Ivette Bonny, a quien habíamos referido la niña en consulta. La tasa de hierro sérico estaba ya sensiblemente



GRAFICA No. 1: Esquema representando a las adenopatias y visceromegalias de la paciente.

te elevada. Estos hallazgos confirmaron el diagnóstico de anemia sideroblástica o sideroacrística y la clasificación en el grupo de las anemias hipocrómicas, hipersiderémicas, no talasémicas.

La piridoxinoterapia entonces tratada tampoco resultó beneficiosa, quedando sólo el recurso de las transfusiones, con el fin de mantener la tasa de hemoglobina en los límites compatibles con la vida, sabiendo bien que la hemosiderosis ya presente, y la hemocromatosis esperada con temor, vendrían a complicar en más o menos breve plazo la vida de esta niña.

(\*) Pediatras ejerciendo la profesión en Puerto Príncipe, Haití.



El 15 de enero 1983, tuvo que ser hospitalizada de urgencia en el hospital del Canapé—Vert con un síndrome cardio—respiratorio dominado por una tos rebelde con disnea, un gran corazón tomando los 3/4 del tórax y un hígado llenando completamente el abdomen. A pesar de ese cuadro aparente de desfallecimiento cardíaco, no había edema. El electrocardiograma demostró solamente una taquicardia sinusal. El consultante cardiólogo nos notificó que había efectivamente cardiomegalia, pero sin relación hemodinámica cierta. En efecto, el tratamiento digitálico diurético no llevó ningún mejoramiento al estado de la pequeña paciente. En realidad la complicación terrible, presentada desde hacía mucho, había llegado.

Era la hemocromatosis.

Fue confirmada por una biopsia del hígado que reveló la existencia de pigmentos férricos en todas las células hepáticas incluyendo los espacios portas (figura No. 1).



**FIGURA No. 1:** Microfotografía de una biopsia hepática mostrando los depósitos excesivos de hierro. Coloración hematoxilina eosina.

Ese fenómeno de cirro—siderosis demostrado al nivel del hígado se extendía como es de imaginar a las demás vísceras de la pacientita.

Indicamos un tratamiento quelatorio con desferoxamina con resultados espectaculares. Las primeras orinas recogidas después de la indicación del tratamiento eran de un color rojo—vino que se aclaraba a medida que la desferoxamina vaciaba el organismo de su sobrecarga férrica.

#### DISCUSION:

Recuento etio—patogénico.

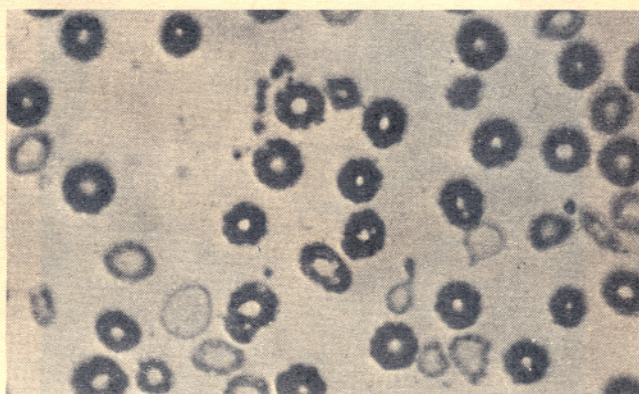
La anemia sideroblástica o sideroacrética es una enfermedad definitivamente muy rara. Nelson no le dedica más que una quincena de líneas y Debré apenas tres páginas. Esas anemias, dice este último, provienen de un trastorno primitivo de la hemoglobinosíntesis; parece que en la mayoría de las veces esta perturbación afecta, no la síntesis de la globina, sino la síntesis del heme. Se transmite recesiva ligada al sexo, siendo llevado el gen por los cromosomas X, sólo los varones padecen de ella, mientras las hembras conductoras del defecto presentan una forma atenuada o clínicamente inaparente.

Sin embargo, aquí tenemos nuestra paciente, una niña, exhibiendo la enfermedad en su forma más grave.

La doctora Ivete Bonny opina que la consanguinidad de los padres puede haber influenciado la transmisión genética.

#### EVOLUCION DEL CASO:

La figura No. 2 es una muestra de sangre periférica del 25 de enero 1980, 21 días después de una transfusión. Se ve



**FIGURA No. 2:** Microfotografía de extendido de sangre periférica donde se aprecia fácilmente una doble población de glóbulos rojos. Unos normocíticos, normocrómicos (del donante) y otros que exhiben anisocitosis e hipocromía (de la paciente).

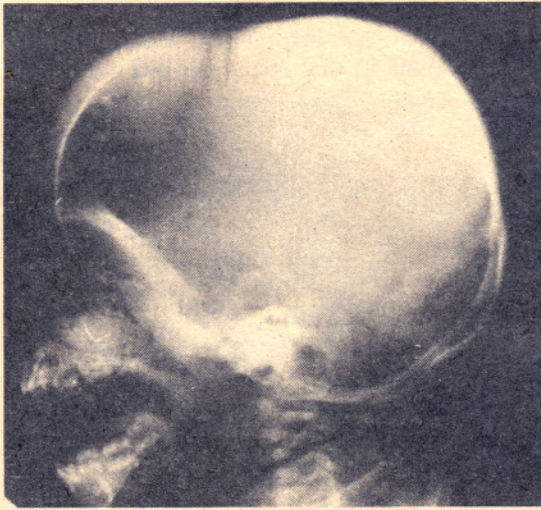
una doble población eritrocitaria, donde los glóbulos rojos de la niña con el centro claro se distinguen fácilmente de los normocíticos del donador. Incapaz de fabricar su propia hemoglobina, la niña vive literalmente a costa del donador como el endeudado crónico a costa del usurero. En 60 meses de vida ha recibido ya 41 transfusiones sanguíneas y seis hospitalizaciones prolongadas.

Los daños causados por la enfermedad son evidentes: atraso de crecimiento con déficit ponderoestatural, anomalías antropomórficas y trastornos psicológicos. Empezó a caminar a los 17 meses. Actualmente, a los cinco años, tiene el peso y el tamaño de una niña de tres años. Presenta una cara ligeramente cushingoides con una cabeza en torre (Fig. No. 3). A los nueve meses de edad la radiografía ponía en



**FIGURA No. 3:** Nuestra paciente. Nótese la turricefalia presente.





**FIGURA No. 4:** Radiografía lateral del cráneo. Se aprecia especialmente en la región frontal la presencia del llamado cráneo en cepillo, característico de las hipertrofias de la médula ósea.

evidencia un cráneo en cepillo (Fig. No. 4), lo que da una idea de la agresividad de la enfermedad, cuando se toma en cuenta que un falcémico homocigoto necesita por lo menos diez años antes de demostrar esa imagen típica de las anemias crónicas.

Además, la niña siempre enferma, y no teniendo tiempo de ir a la escuela como los niños de su edad, resiente confusamente el peso de sus sufrimientos y su humor originalmente alegre tiende a entristecerse cada día más, aunque aún no presenta ningún daño cerebral, trastorno locomotor o sensorial.

#### PERSPECTIVAS:

El tratamiento quelatorio —hemos dicho— ha causado

una remisión rápida de la sobrecarga férrica. Pero por un período muy corto. Actualmente, el hígado tiende a llenar el abdomen de nuevo.

La niña tuvo que ser hospitalizada el 29 de julio 1983 para su cuadragésima primera transfusión con un cuadro de seudo—decompensación cardíaca parecido al que había motivado su hospitalización de enero 1983.

El tratamiento quelante muy costoso es aplicado de manera esporádica. Estimamos que costará más de dos mil dólares anualmente a los padres, quienes siguen empobreciéndose sin recibir la garantía de salir de ese círculo vicioso: anemia — transfusiones — hemosiderosis — hemocromatosis.

La única perspectiva válida reside en un injerto medular considerado, pero todavía no programado. Si resulta exitoso, piensa el hematólogo, esperamos un mejoramiento del pronóstico, reduciéndose las necesidades transfusionales.

La anemia sideroblástica y la talasemia mayor pueden ser consideradas como dos hermanas gemelas porque producen cada una, una hemoglobinopatía; una por trastornos del heme y la otra de la globina.

#### CONCLUSION:

Hemos presentado un caso de anemia sideroblástica con hemosiderosis y hemocromatosis en una niña (hija de un matrimonio consanguíneo) contrariamente a la enseñanza clásica de que es una enfermedad de varones, aunque no presenta ningún déficit del sistema nervioso central, de los aparatos locomotores o sensoriales, permanece una minusválida a muy alto riesgo, recibiendo la más delicada atención de parte de sus médicos, de sus allegados y de la sociedad entera; una de los incapacitados en nombre de los cuales estamos aquí reunidos.