

SECCION ESPECIAL

PROGRAMA NACIONAL DE DETECCION, EDUCACION Y PREVENCION DE LA FALCEMIA EN LA REPUBLICA DOMINICANA

Dra Maricela Jaquez de Gutierrez

**Jefe de la Unidad de Genética Médica
Hospital Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo R.D.**

Existen varios genes que codifican para los dos pares de cadenas de globina que forman la Hemoglobina. Los responsables de las cadenas Alfa se encuentran en el cromosoma 16 y otros 4 genes en el cromosoma 11, son "encendidos" y "apagados", produciendo las diferentes cadenas no alfa, desde el embrión hasta el adulto con su cadena beta de globina

Cuando ambos pares son portadores de una mutación, en los genes que codifican esta cadena, pueden tener hijos afectados. Se produce una sustitución en la base a nivel del gen estructural, que consiste en un cambio de una adenina por una timina, lo que da en consecuencia que el aminoácido valina se coloque donde debe ir un ácido glutámico, manifestándose así la anemia falciforme.¹

Esta anemia es más frecuente en la raza negra, de ahí que tenga una alta incidencia de 2 a 10% en el área del Caribe²⁻⁴ y por ende en la República Dominicana, donde diferentes autores reportan una incidencia de 1:500 para el enfermo⁵, 5.4 y 10% de portadores en dos investigaciones en niños hospitalizados⁶⁻⁷ y 2.3% en la consulta externa.⁸ En recién nacidos se encontró 28% de portadores y 3% de enfermos.⁵

Una investigación más reciente en la R.D., hecha en 400 pacientes escolares de 1 a 20 años, mediante el preparado falcémico y posterior electroforesis en acetato de celulosa, señalan que 1:19 (5.2%) dominicanos es portador y 1:400 (0.2%) es enfermo.⁹ En 102 recién nacidos, mediante la prueba de inmunoensayo enzimático en el Hospital del Seguro Social (IDSS), se encontró la presencia de hemoglobina S en 1:10 de los 102 casos investigados.¹⁰

La falcemia constituye la cuarta causa de

muerte en niños dominicanos de 5 a 14 años.¹¹ La causa principal de morbimortalidad del falcémico, la constituye sobre todo las infecciones, debido al hipoesplenismo funcional, sumado a la deficiencia en la producción de IgG subclase 2, propia de los primeros años de vida. La crisis de secuestro del bazo, también lo pueden llevar rápidamente a la muerte.¹²⁻¹⁴

A pesar de nuestra alta incidencia y mortalidad por la enfermedad, el 94% de los encuestados de la población general, no conocen esta enfermedad, ni saben que es hereditaria. El 98% de los portadores desconoce que lleva el rasgo y que puede transmitirlo a sus hijos.⁸

Todo lo expresado sobre la realidad de la falcemia en nuestro país, justifica la implementación del programa nacional de detección, educación y prevención de la enfermedad. El primer paso es la detección de casos, para luego pasar a educar a la familia sobre el manejo del enfermo, dando además en particular a los portadores, el asesoramiento genético.

La detección de casos se está haciendo en recién nacidos del Hospital Dr. Luis E. Aybar y el procesamiento de las muestras en el Servicio de Genética Médica del Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral, mediante la técnica de electroforesis de focalización isoelectrica reconfirmando los casos positivos con electroforesis en Ph ácido.¹⁵ La detección en recién nacidos es de particular interés por los excelentes beneficios que se obtienen de un manejo temprano de los pacientes.¹⁶⁻¹⁷ Es parte importante del programa la detección prenatal de esta enfermedad, lo cual requiere laboratorios de diagnóstico molecular, tecnología esta que deberá implementarse luego de que se fortalezca la del análisis de cromosomas.

La educación a los padres enfatiza el aprendizaje de los signos que pueden ser indicativos de riesgo de morbimortalidad, como un aumento en la palidez, en la frecuencia respiratoria o en el tamaño del abdomen, además el uso del termómetro, entendiéndose que es una emergencia la temperatura superior a 38.3 C.¹⁵⁻¹⁶

La profilaxis con penicilina, desde los 4 meses de edad es enfatizada basada en los impresionantes resultados de disminución de hasta 84% de la incidencia de infección y por ende de la morbimortalidad en los pacientes así tratados.^{15,18-19}

Otros detalles, como una adecuada hidratación y nutrición, también son de importancia y sobre todo, el estímulo que en el desarrollo y aprendizaje debe recibir de sus padres y maestros. En la escuela deberá ser apoyado para participar en las diferentes actividades, en particular las que sean de interés para el niño.

El portador del rasgo entenderá, que salvo muy raras excepciones²⁰, es una persona que se desenvuelve con normalidad, pero corre riesgo de transmitir la enfermedad si se casa con otro/a portador/a.

Los folletos educativos, uno dirigido al portador y otro al enfermo, son una guía que se utiliza conjuntamente en el programa y que debería ampliarse con mensajes breves radiales y televisados sobre la enfermedad. El afiche "El niño falcémico también puede sonreír" invita a tomar conciencia sobre el problema, recordando que 400,000 dominicanos son portadores de la enfermedad.

El trabajo se realiza en equipo compuesto por Pediatra, Hematólogo, Genetista, Enfermera y Mensajero.

En su primera etapa, el programa ha recibido el apoyo técnico y económico, de la Cooperación Franco Caribe con sede en Guadalupe, estableciéndose este vínculo directamente a través del Hospital Regional de Point á Pietre. La expansión del programa dependerá, en términos de detección neonatal, que cubra no solo una maternidad sino todo el país, del apoyo que el estado dominicano y organismos internacionales puedan darle al mismo.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Emery Alan EH. Elements of medical genetics. 7ma, edición California: Longman Singapore Publishers Ltd, 1988
- 2.- Santiago Borrero PJ. The Puerto Rico sickle cell disease clinic and its transition into a genetic disease program. Bol Asoc Med P. Rico 1983, 538-540.
- 3.- Pineda del Villar L. La hemoglobina S en isla de Toas. Rev. Fac. Med. Maracaibo 1985, 17 (1-4): 169-210.
- 4.- Granda H, Dorticos A, Martín M, Martínez G, Ferreira R, Oliva J. Programa de prevención de la anemia por hemáties falciformes en ciudad de La Habana. Rev. Cuba Ped. 1986, 6 (58): 679-683.
- 5.- De Castro, N. La Anemia falciforme en República Dominicana. Revista Médica Dominicana, 1981; 41: 94-105.
- 6.- Mendoza H, Rivera M, Lembert L. Hemoglobinopatías. Arch. Dom. Ped. 1969, 5:71-82.
- 7.- Rondón de Nova, H. Incidencia de la desnutrición proteico calórica infantil en el hospital de niños Dr. Robert Reid Cabral. Arch Dom. Ped. 1969; 5: 3-10.
- 8.- Rodríguez J, Labour I. Incidencia del rasgo falcémico en la población de la República Dominicana. Revista Médica Dominicana 1974; 33 (4): 168-172.
- 9.- Mendoza H, Jáquez M, Vázquez F, Santos D, Armora J, Aquino E: Deformación falcémica en niños y jóvenes dominicanos. Bol CENESMI 1989; 4 (5): 43-45.
- 10.- Jáquez M, Koenig E, Fernando R, García F, Morales R. Prevalencia de hemoglobina S en recién nacidos mediante el método inmuno enzimático. Bol CENESMI 1992, 2(1): 6-8.
- 11.- Cenesmi. Bajo peso al nacer en la República Dominicana. Ed, H Mendoza serie de reuniones técnicas, Sto. Dgo, RD: Edit. Taller, 1987: Vol No. 3
- 12.- Pearson H. A Neonatal program for sickle cell anemia. N Engl. J. Med. 1986; 33: 381-400.
- 13.- Landesman S, Rao S, Ahonkhai V. Infection in children with sickle cell anemia. Special reference to pneumococcal and salmonella infections. American Journal of Pediatric Hematology Oncology 1982; 4(4): 407-415.
- 14.- Emond AM, Callis R, Darvill D, Higgs D, Mande G, Serjeant G. Acute splenic sequestration in homozygous sickle cell disease. Natural history and management. J. Ped. 1985; 107: 201-205.
- 15.- National Institute of Health Consensus Development Conference Statement: Newborn Screening for sickle cell disease and other hemoglobinopathies. JAMA 1987; 258 (9): 1205-1209.
- 16.- Vichinski E, Hurst D, Earles A, Kleman K, Lubin B. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. Ped 1988; 81: 749-754.
- 17.- Rowley P, Huntzinger D. Newborn sickle cell screening. Am J. Dis. Child. 1983; 137: 341-345.
- 18.- Gaston M, Verter J, Woods G y col. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. N. Engl. J. Med. 1986; 314(25): 1593-99.
- 19.- Scott R. Advances in the treatment of sickle cell disease. AJDC 1985; 139: 1219-22.
- 20.- Sears D. Sickle cell trait morbidity. Am J. Med 1978; 64: 102.