

Anemia falciforme



Índice de informes breves: 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; 10. Esclerosis sistémica; 11. Enfermedad de Niemann-Pick; 12. Enfermedad de Gaucher; 13. Tumores raros; 14. Cáncer de mama en hombres; 15. Cáncer de laringe en mujeres; 16. Cáncer de testículo; 17. Cáncer de nasofaringe; 18. Enfermedad de *takotsubo*; 19. Enfermedad de Berger; 20. Enfermedad de Takayasu; 21. Enfermedad de Marchiafava-Bignami/Mielonosis pontina central: **22. Anemia falciforme**

INTRODUCCIÓN

La anemia falciforme es la forma más frecuente de hemoglobinopatía estructural. Es autosómica dominante. Muy frecuente en la raza negra, afecta a más del 40% de los habitantes de algunas poblaciones africanas.

En la hemoglobina S (HbS) se sustituye un ácido glutámico por una valina, lo que aumenta la rigidez y da a los hematíes forma de hoz, con lo que no atraviesan adecuadamente la microcirculación y son hemolizados. Aumenta también la viscosidad sanguínea, produciéndose microtrombos y oclusión de pequeños vasos.

Existen cuatro formas de expresión diferentes:

- **Homocigota o anemia falciforme (HbSS):** entre el 75-95 % de HbS. Con síntomas graves.
- **Heterocigota o rasgo falciforme (HbAS):** entre 30-40 % de HbS. Sin signos clínicos.
- **Doble heterocigota HbS-talasemia:** no es tan grave. Predominan en el área mediterránea.
- **Doble heterocigota HbS-HbC (HbSC):** la clínica es poco severa.

Amplio espectro clínico. Entre los 6 y 18 meses de vida, aparece el síndrome mano-pie, tumefacción dolorosa de manos o pies. En menores de 7 años aparecen crisis súbitas de anemia grave asociadas a esplenomegalia. Otros síntomas característicos son crisis viscerales recurrentes y dolorosas, síndrome torácico agudo (por neumonía o infarto pulmonar) y necrosis ósea o articular, entre otros.

La confirmación diagnóstica se realiza mediante:

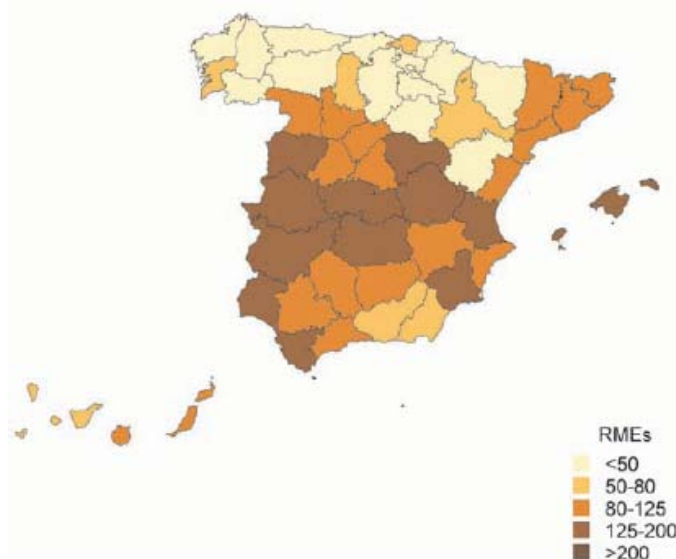
- **Hemograma:** anemia microcítica o macrocítica, reticulocitosis y hemoglobinemia alrededor de 8 g/dl.
- **Examen morfológico del frotis:** muestra la presencia de drepanocitos.
- **Electroforesis:** determina el tipo de hemoglobina predominante.
- **Examen microscópico de hematíes:** confirma el carácter drepanocítico de la hemoglobina.

La hidroxiurea aumenta la hemoglobina fetal (HbF), disminuye la adhesividad de los hematíes y actúa como un potente vasodilatador, lo que reduce el dolor vasooclusivo, la necesidad de transfusiones y, probablemente, la mortalidad, pero no así la incidencia de ictus agudos.

Las transfusiones sanguíneas periódicas asociadas a quelantes de hierro, la administración profiláctica de penicilina, analgésicos y ácido fólico así como el uso de medidas como la hidratación correcta y evitar temperaturas extremas, previenen complicaciones.

El trasplante de médula ósea puede curarla, pero sus indicaciones están muy restringidas.

Incidencia de anemias hereditarias (entre ellas la anemia falciforme) España. Extraído del Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006.



Objetivos:

Basándose en la *Estrategia Nacional en Enfermedades Raras*, centramos nuestro objetivo en la profundización en el conocimiento de estas enfermedades poco frecuentes, lo que nos permite diseñar planes, programas y, en última instancia, actuaciones para abordarlas abarcando todos los aspectos sociosanitarios.

El objetivo específico es realizar una valoración de la situación clínico-epidemiológica de una anemia hereditaria poco prevalente en nuestro entorno, la anemia falciforme.

Metodología:

Se realiza un estudio poblacional, descriptivo, de prevalencia y tasa media de incidencia, distribución por edad y sexo, presentación clínica y país de procedencia.

La información se obtiene del registro del CMBD y de las historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de anemia falciforme (CIE9-MC: 282.5-282.6) en Asturias entre 1996-2013.

La recogida de datos se realiza a partir de un cuestionario especialmente diseñado teniendo en cuenta la literatura científica. La información relevante de cada caso se obtiene de las historias clínicas, tanto informatizadas como en papel, se incluyó en una base de datos, se procesó y analizó para la elaboración del informe.

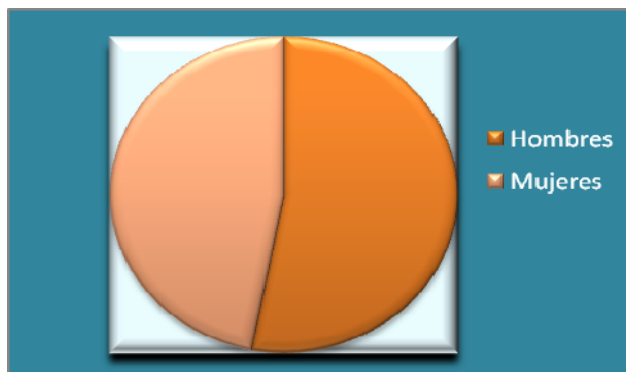
Resultados:

Se detectan 24 casos, de los que se descartan 9: rasgo talasémico (3), esferocitosis hereditaria (2), anemia ferropénica (1), anemia hemolítica autoinmune (1), β talasemia (1) y sin patología hematológica conocida (1).

La tasa de prevalencia estimada es 1,40/10⁵ hab. y la tasa media anual es 0,87 /10⁶ hab. Han nacido en Asturias 2 casos, ambos con ascendencia africana (incidencia acumulada entre 2008-2012 de 2/25208 recién nacidos).

El 53 % son hombres. El 29 % es menor de 10 años en el momento del diagnóstico. El 60 % tienen recogido algún antecedente familiar en la historia clínica, sobre todo hermanos, que son el 40 % de los parientes afectados.

Anemia falciforme. Distribución por sexos. Asturias, 1996-2013. Porcentaje



La clínica de debut en los nacidos en Asturias fue fiebre y dolor abdominal a los 4 meses en un caso y dactilitis a los 2 meses de edad en el otro. El síndrome febril fue la causa desencadenante en el 7 % de los casos.

Síntoma más prevalente, la anemia (80 %) seguida de crisis vasooclusivas (40 %) y dactilitis (40 %) [pies (3) y manos (3)]. En menor medida, dolores óseos (33 %), artralgias (27 %), infecciones (20 %) (osteomielitis (1), celulitis orbitaria (1) y sinusitis (1)), síndrome torácico agudo (13 %), crisis hemolíticas (13 %), ictericia subconjuntival (13 %), cefaleas (7 %), y epistaxis (7 %).

Anemia falciforme. Presentación clínica. Asturias, 1996-2013. Número de casos.



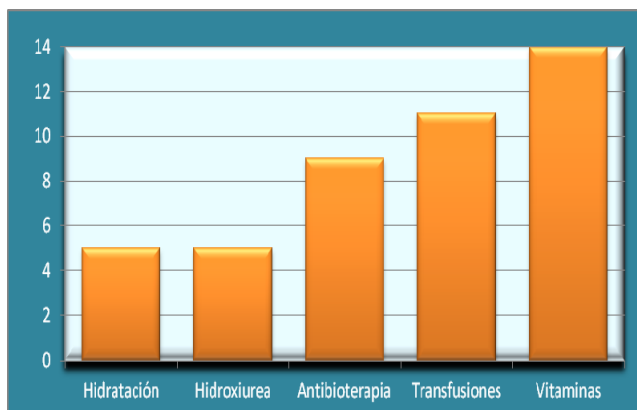
El diagnóstico se confirmó en el 100 % de los casos mediante analítica y electroforesis. El 40 % son HbSS, 20 % HbS-talasemia, 13 % HbAS y 7 % HbSC. En el 20 % restante se desconoce la forma de expresión.

Como complicaciones destacan las esplénicas (40 %) (esplenomegalia (5) e infarto esplénico (1)), hepatomegalia (27 %), complicaciones pulmonares (27 %) (neumonía (2), patrón intersticial (1), cavitación (1)) e insuficiencia tricuspídea (7 %). El 20 % tienen úlceras maleolares (1), lesión cerebral (1) o acñaamiento vertebral (1).

Solo el 27 % fueron tratados con hidroxiurea. El 67 % precisó transfusiones sanguíneas. Un amplio número de pacientes, sin embargo, recibió tratamiento para prevenir complicaciones: vitaminas (93 %), antibioterapia (53 %), y en menor medida, hidratación (27 %).

Durante el periodo de estudio no se ha producido ningún fallecimiento.

Anemia falciforme. Tratamiento. Asturias, 1996-2013. Número de casos



El país de procedencia que más número de casos aportó a nuestra muestra fue la República Dominicana con el 33 % de los casos. Otros 6 países fueron el lugar de origen de un paciente cada uno (7 %): Angola, Brasil, Colombia, Guinea Conakri, Guinea Ecuatorial y Portugal. El 20% han nacido en España, pero sus padres procedían de Cuba, Guinea Ecuatorial y Nigeria.

Anemia falciforme. País de procedencia. Asturias, 1996-2013.

País de procedencia	Nº casos	Ascendencia	
		País	Nº casos
REPUBLICA DOMINICANA	5		
ANGOLA	1		
BRASIL	1		
COLOMBIA	1		
GUINEA CONAKRI	1		
GUINEA ECUATORIAL	1		
PORTUGAL	1		
DESCONOCIDO	1		
ESPAÑA		CUBA	1
		GUINEA ECUATORIAL	1
		NIGERIA	1

Conclusiones:

Con este estudio aumentamos el conocimiento sobre un tipo de anemia muy poco frecuente hasta hace unos años en nuestro medio.

Se pone de manifiesto la importancia del registro de enfermedades poco prevalentes para facilitar el acceso a la información y estudio de estas patologías.

Informe realizado por Eva García, Laura Pruneda, Mario Margolles. Oficina de Investigación Biosanitaria, Fundación para el Fomento en Asturias de la Investigación Científica aplicada y la Tecnología (OIB-FICYT); Sistema de Información en Enfermedades Raras (SIERA); Consejería de Sanidad. Diciembre 2014.

Proyecto financiado parcialmente a cargo del Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX, 2012-2014