

# Drepanocitosis - Anemia Falciforme

La drepanocitosis o anemia de células falciformes es una enfermedad de la sangre heredada y es más común en afroamericanos. Puede tener complicaciones serias. El tratamiento consiste en prevenir esas complicaciones y en mantener al niño lo más sano que sea posible. En su forma heterocigota (carácter drepanocítico), es diferente de la enfermedad, ya que en esa forma las personas afectadas raramente tienen problemas de salud pero pueden beneficiarse con el asesoramiento genético.

## ¿En qué consiste la drepanocitosis (anemia de células falciformes)?

En los niños afectados los glóbulos rojos son anormales, en forma de hoz (letra C invertida o media luna). Sufren de anemia, lo cual significa que la cantidad de hemoglobina en los glóbulos está muy reducida.

Esto ocurre cuando el niño hereda tipos anormales de hemoglobina, la proteína que lleva el oxígeno en la sangre. La forma más común de la enfermedad es la anemia de células falciformes. Otras hemoglobinas anormales pueden también heredarse al mismo tiempo, causando otras formas de la enfermedad.

Las células anormales bloquean los vasos sanguíneos pequeños, causando daño cuando la sangre no puede llegar a algunas partes del cuerpo. Esto ocasiona ataques de dolor y otros síntomas y complicaciones. La enfermedad dura de por vida, y es más severa en algunos niños y menos en otros.

## ¿En qué consiste el carácter drepanocítico (*trait*)?

El llamado carácter drepanocítico (*trait*) es mucho más común que la enfermedad y generalmente no causa ningún problema de salud. Ocurre en 8 a 10% de los afroamericanos. Los niños nacidos con este trastorno tienen una vida normal y no padecen la anemia falciforme. Sin embargo, deben recibir atención médica, como todos los niños. Una consulta con un especialista en genética ayudará a la familia a entender el riesgo de pasar las dos formas de la enfermedad a generaciones futuras.

Las complicaciones son raras. Las personas que tienen el carácter drepanocítico (*trait*) deben asegurarse de estar siempre bien hidratadas (deben tomar mucho líquido) y evitar estar muy acaloradas. Los riñones pueden no concentrar la orina como corresponde, y puede aparecer sangre en ella. Puede haber mayor riesgo de muerte súbita durante el

ejercicio físico. Ninguno de esos problemas ha sido estudiado demasiado; sin embargo, los niños con este fenotipo raramente los tienen.

## ¿Cuáles son las causas de la anemia drepanocítica y del carácter drepanocítico?

- La anemia drepanocítica es causada por una mutación genética anormal. Para tenerla, el niño debe heredar los dos genes anormales, uno de cada padre. Si solamente hereda un gen, no tendrá la enfermedad, sino el carácter drepanocítico (el cual raramente causa problemas).
- Si los dos padres tienen el carácter drepanocítico, el riesgo de contraer la enfermedad (anemia) es de un 25% para cada niño. Si un padre tiene el carácter drepanocítico y el otro tiene hemoglobina normal, las posibilidades de heredar el carácter drepanocítico son del 50% para cada niño.
- La enfermedad (anemia drepanocítica) es muy común en los afroamericanos y afecta a 1 de cada 625 recién nacidos.

## ¿Qué clase de problemas son causados por la enfermedad (drepanocitosis)?

- El dolor es el síntoma más importante.
  - Cada niño es diferente: algunos tienen ataques de dolor más frecuentemente que otros.
  - Él o ella puede tener ocasionalmente ataques de intenso dolor. Esos ataques, llamados crisis, pueden requerir hospitalización. No hay manera de predecir cuándo el niño tendrá esos ataques.
  - El dolor usualmente se siente en los brazos y las piernas en el caso de los niños pequeños, y en la cabeza, el pecho y el abdomen o la espalda en el de los niños más grandes.
- El síndrome de mano-pie (llamado también dactilitis aguda) puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Las manos y los pies se hinchan. Los vasos sanguíneos se bloquean por las células anormales, dañando los huesos.
- El síndrome torácico agudo es un problema que se ve ocasionalmente. Los pulmones pueden verse afectados cuando los vasos sanguíneos se obstruyen por las células falciformes, causando ataques de dolor de pecho. A menudo esto produce problemas por falta de oxigenación de la sangre. En los niños, es frecuentemente

## 10 ■ Drepanocitosis - Anemia Falciforme

acompañado de neumonía, que puede ser una complicación muy seria.

- Anemia. Los bajos niveles de hemoglobina pueden producir intensa fatiga en el niño.
- Infecciones. Los pacientes tienen riesgo elevado de sufrir infecciones por bacterias.
- Secuestro del bazo. Es una complicación rara pero muy seria. El bazo es un órgano que filtra la sangre, remueve glóbulos rojos dañados y ciertos gérmenes, y contiene células importantes para la función inmunológica. Está ubicado en la parte izquierda superior del abdomen. Generalmente se encuentra debajo de las costillas, pero cuando se agranda puede palparse en el abdomen.

### ¿Cómo se hace el diagnóstico?

Un análisis de laboratorio llamado “electroforesis de la hemoglobina” determina si el niño tiene la enfermedad o el carácter drepanocítico. En la mayoría de los estados del país este examen se hace cuando el niño nace.

### ¿Cuál es el tratamiento?

El tratamiento se concentra en prevenir las complicaciones y tratar al niño lo más pronto posible después del comienzo de los síntomas.

- Infecciones. El niño recibirá vacunas para evitar infecciones. Por lo menos por los primeros cinco años recibirá un antibiótico, como penicilina.
- Cuando se producen infecciones, deben ser tratadas muy agresivamente, debido a que los pacientes tienen menor capacidad de combatirlas.
- Crisis dolorosas. Son generalmente tratadas con analgésicos fuertes, como los narcóticos. Hace falta mucho líquido para evitar que las células anormales obstruyan

los vasos sanguíneos. Los pacientes en crisis frecuentemente deben ser hospitalizados.

- Síndrome torácico agudo. Es frecuentemente tratado con oxígeno y transfusiones de sangre.
- Apoplejías cerebrales. Deben realizarse transfusiones de sangre para reducir el número de células anormales.
- Priapismo (erecciones prolongadas). Si el problema no mejora con medicación y líquidos, será necesario hacer una transfusión.
- Secuestro del bazo. Esta condición requiere una transfusión rápida.
- Medicación. Una droga llamada “hidroxiurea”, que reduce la hemoglobina anormal en la sangre, puede ayudar a ciertos pacientes.
- El trasplante de médula ósea puede curar la enfermedad en algunos casos. Sin embargo, hay muchos problemas al hacer este procedimiento. Usualmente se requiere un miembro de la familia cuyo tipo de médula ósea corresponda al del paciente.



### ¿Cuándo debo llamar a su consultorio?

Llámenos si algo de lo siguiente ocurre:

- El dolor que su hijo está teniendo parece ser el habitual para él, pero no responde a la medicación o a los líquidos.
- Hay temperatura de más de 101 grados (F) o 38.5 (C).
- Dolor de pecho.
- Agrandamiento del bazo (los pacientes aprenden a examinarse el bazo y determinar si está agrandado).

La enfermedad es seria y complicada. Llame a su médico si tiene preguntas acerca de la enfermedad o acerca del tratamiento de su hijo.