

CARRERA DE MEDICINA

Nombre del Ensayo

ANEMIA FALCIFORME

Autor

Febe Molina Espinoza

Curso & Paralelo

Cuarto Semestre A

Asignatura

Fisiopatología

Fecha

10 de diciembre del 2017

Manta- Manabí - Ecuador



Introducción

La anemia de células falciformes o anemia falciforme es una enfermedad poco común de origen genético, producto de la unión de dos gametos con genes anormales dominantes que codifican para la proteína hemoglobina, lo cual produce una deformidad en los glóbulos rojos, que les imposibilita su desarrollo normal. (K. López Revuelta 2011)

La forma redondeada y aplanada de los glóbulos rojos es estratégica para facilitar su transporte a través de los vasos, cuando esta forma se ve afectada, no discurren con normalidad sino que se van a aglutinar o atascar, dejando de cumplir su función de llevar oxígeno a las células; por lo que se producirá una anemia que traerá consigo múltiples efectos adversos altamente perjudiciales para el organismo, dependiendo del lugar donde la irrigación sea deficiente; los riñones, el cerebro, etc. (Giménez 2014)

Afortunadamente esta enfermedad de células falciformes es muy poco común de presentarse. La enfermedad no es del todo desconocida aunque si se desconoce algunos procesos fisiopatológicos que atraviesa; pero ha sido altamente estudiada y se han elaborado e implementado varios fármacos que ayudan a controlarla e incluso algunos proponen curarla en el feto. A pesar de esto, no hay oficialmente una cura para la anemia de células falciformes, sino sólo métodos terapéuticos. Un correcto estilo de vida del paciente y de sus familiares puede hacer que el enfermo lleve una vida normal casi en su totalidad. Pasados los primeros años de vida, que son los más críticos, el promedio de la esperanza de vida de una persona con anemia falciforme es de cuarenta a cincuenta años aproximadamente. (K. López Revuelta 2011)

Introduction

Sickle cell anemia or sickle cell anemia is an uncommon disease of genetic origin, product of the union of two gametes with abnormal genes for the protein hemoglobin, which produces a deformity in the red blood cells, which makes their normal development impossible. (K. López Revuelta 2011)

The rounded and flattened shape of the red blood cells is strategic to facilitate its transport through the vessels, when this form is affected, do not run normally but they will agglutinate or clog, failing to fulfill its function of carrying oxygen to the cells; so that an anemia will occur that will bring about multiple adverse effects that are highly damaging to the organism, depending on the place where the irrigation is deficient; the kidneys, the brain, etc. (Giménez 2014)

Fortunately, this sickle cell disease is very rare to occur. The disease is not completely unknown although it is unknown some physiopathological processes that it crosses; but it has been highly studied and several drugs have been developed and implemented that help control it and some even propose to cure it in the fetus. Despite this, there is not officially a cure for sickle cell anemia, but only therapeutic methods. A correct lifestyle of the patient and his family can make the patient lead a normal life almost in its entirety. After the first years of life, which are the most critical, the average life expectancy of a person with sickle cell anemia is approximately forty to fifty years. (K. López Revuelta 2011)

Anemia falciforme

La anemia falciforme, también llamada anemia de células falciformes es una enfermedad congénita en la que el cuerpo produce glóbulos rojos con forma anormal; pues estas tienen forma de semi-luna o de hoz. Esta anomalía de los glóbulos rojos hace que también sean más débiles, por lo tanto viven menos tiempo que lo normal llevando como consecuencia la aparición de la anemia; por otro lado, otra gran característica que tiene es que por su forma anormal las células se atascan en los vasos sanguíneos bloqueando el flujo produciendo edema y dolor en las zonas donde se atasca. (Giménez 2014)

También se conoce a como síndrome drepanocítico y es considerado uno de los síndromes hereditarios más frecuentes, tiene una alta disminución de la esperanza de vida en los pacientes que la portan. (Luciani 2012)

La anemia falciforme es de origen estrictamente genético, las personas que padecen esa enfermedad nacen con dos genes de células falciformes, uno de cada padre. Cuando la persona sólo presenta un gen anormal y el otro bien, no tendrá anemia falciforme si no algo llamado rasgo drepanocítico. Según estudios estadísticos una de cada doce personas de raza negra es portador de este llamado rasgo drepanocítico; aunque la enfermedad afecta más que nada africanos, a hispanos a etnias de la cuenca mediterránea como los turcos, los griegos, los italianos y los habitantes de India oriental. (Giménez 2014)

La anemia que se produce por esta anomalía genética es una anemia crónica junto con episodios crónicos de dolor. Una persona puede ser portadora de la enfermedad sin padecer de sus síntomas y signos, sin embargo puede transmitir la enfermedad a sus hijos. Por otro lado, cuando ambos padres son portadores del rasgo falciforme, la persona tiene un 25% de probabilidad de manifestar la enfermedad la anemia de células falciformes. En cambio, cuando el paciente es hijo de un enfermo de anemia falciforme y otro del rasgo falciforme tiene un 50% de posibilidades de contraer la enfermedad. (Giménez 2014)

El diagnóstico de esta anemia se realiza simplemente al realizar un examen de sangre y observar la anomalía en la forma de los eritrocitos. Como es de nuestro conocimiento la hemoglobina es una proteína muy importante para el transporte de oxígeno en la sangre. Cuando un paciente presenta células falciformes es porque tiene un gen de la hemoglobina defectuoso, esta hemoglobina adopta una forma anormal y deforma también a los glóbulos rojos, dejando de tener su forma característica de disco bicóncavo, cuya forma es estratégica para su paso por los vasos y capilares, a tener una forma de hoz, la cual dificulta su correcta circulación, trayendo serias consecuencias que se explicarán aquí. Las células falciformes son duras y puntiagudas, esto causa que con mucha facilidad se atasquen en el interior de los vasos sanguíneos, en los cuales, mientras más pequeños se van haciendo, más riesgo hay de que se produzca una aglutinación de los eritrocitos, esto trae como consecuencia el bloqueo del paso del flujo sanguíneo llevando al característico episodio de dolor que ocurre en los pacientes que padecen la enfermedad, a más de esto en la anemia falciforme los eritrocitos no tiene una vida de 120 días como es lo normal, sino que tiene una vida mucho más corta, lo cual lleva a la anemia. (Giménez 2014)

Por lo general el diagnóstico de la anemia falciforme es realizado después del nacimiento al realizar un análisis de sangre, esto ocurre en la mayoría de las veces que los padres conocen que portan la enfermedad. Además, existen varias pruebas de rutina que se realizan al recién nacido, entre las cuales se hacen un hemograma y al observar los glóbulos rojos al microscopio se pueden observar estas anomalías. Cuando se realizan estas pruebas y salen positivas, el protocolo indica que debe realizarse nuevamente la prueba para confirmar el diagnóstico. El diagnóstico precoz es de gran importancia, ya que se pueden tomar medidas preventivas y terapéuticas, pues los niños que presentan esta enfermedad son más propensos a contraer infecciones y otras múltiples complicaciones. (Giménez 2014)

Cuando se diagnostica la enfermedad en el paciente neonato se debe iniciar una exhaustiva profilaxis contra las infecciones, vacunar a los pacientes y educar a los padres con respecto a los estilos de vida que den llevar, todas estas herramientas, aunque sean sencillas han demostrado tener una gran influencia en el estilo de vida y la

esperanza de vida de los pacientes; una vez pasados los cinco primeros años de vida del paciente, se considera que ha pasado el periodo de más alto riesgo. La atención que debe brindar el personal de salud al paciente debe ser integral, es decir, no sólo la parte terapéutica, sino que es necesario incluir consejos genéticos, reproductivos, educación nutricional, odontológicos y preventivos. Es recomendable que el paciente cuente con un médico de cabecera y que este sea un hematólogo, o hematólogo pediatra.

El estado inflamatorio permanente que atraviesa el paciente es producto de los mecanismos complejos internos que ocurren en el organismo. Existe hemólisis crónica intra y extra vascular, llevando a una depleción endotelial del óxido nítrico, luego a la liberación de citosinas y moléculas de adherencia, los cuales activan factores de coagulación que los llevan a un estado de inflamación permanente; existen manifestaciones y complicaciones diversas que se presentan según los factores ambientales y genéticos de cada paciente. (Luciani 2012)

Los síntomas de la enfermedad pueden variar entre agudos y graves. En los grados más agudos se presenta un cierto grado de anemia; in embargo, en los grados más graves se pueden desarrollar múltiples complicaciones como puede ser; el síndrome torácico agudo, de los cuales sus signos más comunes son dolor torácico, tos, disnea y fiebre; otra complicación es la crisis aplásica, esto ocurre cuando la médula del niño interrumpe por un periodo de tiempo su producción de eritrocitos por alguna infección, esta es una complicación que lleva consigo los síntomas característicos de palidez y fatiga. Otra complicación es el síndrome mano-pie o dactilitis, este es por lo general el primer signo de anemia falciforme en algunos niños, sus principales signos son tumefacción dolorosa en las manos y los pies y fiebre. La infección es una complicación muy seria y frecuente en la enfermedad de anemia falciforme, pues hay una deficiencia del sistema inmune y hay mayor riesgo para ciertas bacterias específicas, si el paciente presenta fiebre de 38°C debe acudir al médico, pues puede ser una señal de infección. Las crisis dolorosas por lo general se suelen presentar en las extremidades superiores e inferiores, así como también en el abdomen y la espalda, el dolor puede llegar a prolongarse hasta por dos semanas. La crisis del secuestro esplénico es otro tipo de complicación en el que el atrapamiento de los eritrocitos produce un rápido

aumento del tamaño del bazo, lo cual hace que caiga rápidamente la hemoglobina de la sangre, sus manifestaciones clínicas principales son palidez, esplenomegalia y dolor abdominal. Una complicación común es el "íctus", en el cual, los vasos sanguíneos que llegan al cerebro están pobres en oxígeno y los signos y síntomas que produce son convulsiones, debilidad en las extremidades, dificultad en el habla y ocasional pérdida de la conciencia. Existe una complicación un tanto común en los pacientes con anemia falciforme, llamado secuestro esplénico, la cual es una complicación muy grave y riesgosa, lo que ocurre es que en el bazo se acumula gran cantidad de sangre, lo cual lleva a que se disminuya la hemoglobina. Ocurre en el 50% de los casos. Lo que se debe hacer en estos casos es corregirla hipovolemia con transfusión de concentrado globular leuco-reducido; el médico debe prevenir a los padres o familiares cercanos para palpar el bazo y detectar si hay una esplenomegalia, con la finalidad en hacer un diagnóstico temprano de secuestro esplénico. (Giménez 2014)

Otra complicación importante de mencionar es el riesgo de sufrir de accidente cerebro vascular isquémico; este puede llevar a causar danos neurológicos permanentes, ocurre aproximadamente en el 10% de los pacientes, tiene un pico de riesgo a los cuatro años de edad. En los adultos, por el contrario, existen alteraciones de la perfusión cerebral y deterioro neuro-cognitivo. (Luciani 2012)

El priapismo es una erección no deseada y muy dolorosa que puede llegar a durar más de cuatro horas, tiene una incidencia entre el 30 45% de varones anemia falciforme; se estabiliza a los paciente sólo con analgésicos, en los mejores casos. (Luciani 2012)

Existen muchas otras complicaciones que se pueden producir, las mencionadas han sido las más comunes; fuera de esas también se pueden producir úlceras en las extremidades inferiores, lesiones óseas, cálculos vesicales, lesión renal, priapismo en los pacientes del sexo masculino, lesiones oculares, retraso del crecimiento, entre otros. (Luciani 2012)

El tratamiento efectivo y recomendado es el trasplante de médula ósea, pues es una enfermedad a la cual no se le conoce cura. Sin embargo, el trasplante no es una opción recomendada para todos los pacientes, pues es un proceso muy complicado, por

ejemplo es necesario un donante compatible, es decir, con bajo riesgo de que lo rechace y aun así siempre hay riesgo de que sea rechazado. Por otro lado, con los cuidados adecuados estos pacientes pueden tener una vida normal, aún sin estar curados; le médico le puede recetar muchos medicamentos para aliviar el dolor y dosis diarias de penicilina para prevenir las infecciones, como la del neumococo que es la más frecuente que puede llevar a un paciente a hacer una sepsis, una meningitis o una neumonía. Por eso estas dosis diarias de penicilina son muy necesarias al menos hasta que el niño tenga los cinco años. También es bueno para el paciente tomar suplementos vitamínicos a diario, por ejemplo el ácido fólico ayuda en la producción de nuevos eritrocitos. La transfusión de glóbulos rojos siempre debe tenerse presente como una opción, pues va a ser necesario al presentarse pérdidas sanguíneas por causa de las complicaciones como síndrome torácico agudo, ictus, anemia severa, etc. Un nuevo medicamento que se está queriendo implementar es la "hidroxiurea", el cual este interfiere con la hemoglobina fetal, aumentando su porcentaje haciendo más rígidos a los eritrocitos, evitando su deformación, aunque no es una cura, es una medida terapéutica que reduce las molestias y las complicaciones posteriores. Finalmente, existen una serie de recomendaciones que se realizan al paciente para mejorar su calidad de vida; como evitar temperaturas muy altas y muy bajas, vacunarse anualmente contra la gripe, hidratarse muy bien, etc. (Giménez 2014)

La esperanza de vida para los pacientes con anemia falciforme es de cuarenta años, a veces un poco más, según los cuidados que se tenga. El periodo con mayor riesgo de muerte es durante los primeros años de vida. (Luciani 2012)

Aún no se ha podido estudiar ni comprender bien los mecanismos fisiopatológicos por los cuales se producen las complicaciones. El paciente también debe hacerse una evaluación anual de su función hepática, renal y un ecosonograma abdominal para poder diagnosticar si hay presencia de litiasis vesicular asintomática, insuficiencia renal, insuficiencia hepática, o alguna otra enfermedad. (Luciani 2012)

Cuando se presentan los episodios de dolor se deben manejar con reposo, hidratación y analgésicos, en la mayoría de las ocasiones no es necesario llamar al médico; si no hay mejora se puede aplicar solución intravenosa debe hacerse con soluciones

hipotónicas para evitar la hiper-viscosidad y falciformación. Como analgésicos puede emplearse acetaminofén o algún AINE intravenoso, así como opioides por vía oral o parenteral, según el médico determine para cada paciente. Para el manejo de los episodios de dolor se aplica por vía parenteral dipirona, ketoprofeno o morfina, monitoreando al paciente y aplicando las dosis dependiendo de las condiciones que presente. (Luciani 2012)

Finalmente no debemos olvidar que en el ámbito psicosocial también tendrá efectos adversos el paciente, pues los pacientes se sentirán deprimidos, tenderán a aislarse, sentirán que no encajan en la sociedad; pues no podrán participar de ciertas actividades como hacer deporte, o viajar a lugares muy fríos, o permanecer expuestos al sol durante mucho tiempo. Por tanto es necesario hacer constantemente un chequeo con un psicólogo para monitorear también al paciente en ese aspecto. (Luciani 2012)

Con toda esta investigación de recopilación bibliográfica concluimos que la enfermedad de las células falciformes es una enfermedad tratable y llevadera, siempre y cuando se tomen las medidas adecuadas para no contraer una infección, para no perder la suficiente cantidad de glóbulos rojos como para imposibilitar la vida, tomar medicamentos que eviten que se produzcan embolias o trombos, entre otras precauciones. Hasta ahora las investigaciones que se han realizado han dado buenos resultados elaborando medicamentos y diversas medidas terapéuticas. Sin embargo, es necesario continuar con las exhaustivas investigaciones para entender mejor los procesos fisiopatológicos y saber tratarlos.

BIBLIOGRAFÍAS

- ✚ Vilorio, Alfonso J. Ayala. "Anemia de células falciformes." *Artículo de revisión*, 2016: Vol. No. 1 .
<http://www.scielo.org.co/pdf/sun/v32n3/v32n3a14.pdf>. Consultado el 10 de diciembre de 2017.
- ✚ Giménez, Salvador. "Anemia de células falciformes." *Medicina 21*, 2014: Vol. 1 No. 1. <https://medicina21.com/Articulos/V53/La-anemia-de-celulas-falciformes.html>. Consultado el 09 de diciembre de 2017.
- ✚ Luciani, Domingo. "Anemia falciforme." *Archivos venezolanos de puericultura y pediatría*, 2012: Vol. 75 No. 2.
http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492012000200005. Consultado el 09 de diciembre del 2017.
- ✚ K. López Revuelta, M. Ricard Andrés. "Afectación renal en la enfermedad de células falciformes." *Nefrología-Madrid*, 2011: Vo. 31 No. 5.
http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0211-69952011000500012. Consultado el 10 de diciembre de 2017.

