

## LA ANEMIA DREPANOCÍTICA; ENFERMEDAD CRÓNICA Y DOLOROSA. ¿COMO PREVENIRLA?.

### The sickle-cell anaemia; chronic and painful disease. ¿How to prevent it?.

De acuerdo a la OMS la anemia afecta en el mundo a más de 1,600 millones de personas, es decir casi el 25% de la población mundial,<sup>(1)</sup> con mayor prevalencia en niños en edad preescolar. Aunque la anemia más común es la ferropénica, la anemia de células falciformes o “drepanocítica” le sigue en importancia debido al gran número de complicaciones que conlleva en quienes la padecen.

La Anemia Drepanocítica (AD) es el trastorno hereditario más frecuente, y es también la anemia hemolítica más común en todo el mundo. La enfermedad tiene una herencia autosómica recesiva, que se caracteriza por la presencia de hemoglobina anormal (S) sustituyendo a la hemoglobina A que constituye casi el 100% en condiciones normales. Las personas heterocigotas tienen hemoglobina A y también un cierto porcentaje de Hb S (HbAS), mientras que las personas homocigotas (Hb SS) padecen la AD.

La Hb S se supone que es una mutación adaptativa en áreas endémicas de malaria en África, puesto que el tener HbAS confiere protección contra la enfermedad, aunque no ocurre lo mismo con los homocigotos SS. La mutación ocurrió al sustituir un solo nucleótido en el gen de la cadena beta de la hemoglobina, con lo que se cambió el ácido glutámico (que normalmente debería estar) por Valina. Debido a este pequeño cambio, la hemoglobina se gelatiniza cuando se desoxigena; esto vuelve a los eritrocitos rígidos e incapaces de pasar por la microcirculación de manera normal y desencadena todas las complicaciones agudas de la enfermedad. El daño tisular acumulado genera también complicaciones crónicas.<sup>(2)</sup>

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad son un espectro de fenómenos vasoclusivos en diferentes órganos, ocasionando crisis de dolor, microinfartos y otras conse-

cuencias.<sup>(3)</sup> Aun en países con recursos ilimitados como los Estados Unidos, hace cuarenta años, cerca del 15 por ciento de los niños que nacían con anemia de células falciformes morían antes de cumplir 2 años y muchos más morían en la adolescencia. Hoy, sin embargo, la esperanza de vida de las personas con anemia de células falciformes ha aumentado dramáticamente, y aunque sufren de muchas complicaciones que deterioran su calidad de vida, ahora existen más herramientas para ayudarlos,<sup>(4)</sup> como ser la hidroxiurea que es un medicamento que incrementa los niveles de hemoglobina fetal en el flujo sanguíneo y disminuye las complicaciones en estos pacientes.

A pesar de los avances hechos en los últimos años, la enfermedad continúa extendiéndose en todo el mundo. Aunque la enfermedad se originó en África, la migración facilitada inicialmente por la esclavitud llevó estos genes a través de todo el mundo. Así en Estados Unidos un 10% de la población afroamericana es portadora del gen, mientras que en América Latina y el Caribe 1% de las personas de raza negra es portadora de la hemoglobina S.

Lo grave del caso es que los portadores heterocigotos son completamente asintomáticos, por lo que en una población con tan alto mestizaje interracial como la de Honduras es fácil que dos portadores “sanos” decidan iniciar una familia, para darse cuenta de su carga genética hasta que tienen un hijo con Anemia Drepanocítica.

Aunque es importante mejorar la calidad de vida de los pacientes drepanocíticos brindando atención oportuna y de calidad, previniendo infecciones, transfundiendo cuando se requiere y proporcionando de manera continua la hidroxiurea, podría hacerse más aun brindando consejería genética a los parientes

---

de niños afectados para detectar portadores y orientarles sobre evitar formar parejas con otros portadores. Mejor aún, podría exigirse exámenes de detección de Hemoglobina S como requisito prematrimonial, como actualmente se hace con las serologías para VIH, a fin de prevenir que más niños vengan al mundo a enfrentarse con una enfermedad crónica y dolorosa, como lo es la anemia de células falciformes.

Motivados por todo esto, el grupo de Investigación en Drepanocitosis de la Escuela Universitaria de Ciencias de la Salud en la UNAH-VS llevó a cabo un estudio en la po-

blación de Masca y Pueblo Viejo, Omoa Cortés, comunidades garífunas cercanas a San Pedro Sula, buscando la prevalencia de pacientes con AD y personas portadoras del gen de HbS del estado de portador, y buscando nuevas alternativas a la prevención aplicables en nuestro medio.

**Dra. Roxana Martínez Beckerat.**

Hematooncóloga Pediatra.

Hospital Mario Catarino Rivas.

*Correspondencia: roxmartinez@doctor.com*

Recibido: 01 de noviembre 2017

Aprobado: 02 de noviembre 2017

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Base de Datos mundial sobre la anemia de la OMS, Ginebra, Worldwide prevalence of anemia 1993-2005. OMS, 2008.
2. Guía de práctica clínica sobre enfermedad de células falciformes pediátrica, Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas-2010.
3. Bello, A. Anemia de Células Falciformes. Guía de manejo pediátrico. Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría, Vol. 75, No. 2, Caracas, junio 2012.
4. Instituto Nacional del Corazón, el Pulmón y la Sangre (National Heart, Lung, and Blood Institute). Reducir la prevalencia de la Anemia de Células Falciformes. Revisión agosto 2011. <https://www.nhlbi.nih.gov/news/spotlight/success/reducir-la-prevalencia-de-la-anemia-de-c%C3%A9lulas-falciformes>.