

La Aventura de la Drepanocitosis



¿Qué es la Drepanocitosis o anemia falciforme?

Es una enfermedad hereditaria recesiva relacionada con la presencia en los glóbulos rojos de una hemoglobina (Hb) defectuosa, llamada HbS. Es más frecuente en personas que proceden de África negra, África del Norte, del Caribe y Centroamérica, o de la península árabe, y se manifiesta por un estado de anemia crónica y episodios de dolor y de empeoramiento de la anemia, además de mayor riesgo de algunas infecciones.

¿Con qué frecuencia ocurre?

En el conjunto de la población de riesgo, nace un niño afecto de cada 475, pero alcanza a 1-3 recién nacidos de cada 100 entre la población negra africana, tanto en origen como entre los que han emigrado a España o a otros países. El número de portadores, que apenas tienen síntomas, es mucho mayor, y entre la población negra alcanza entre el 10% y el 30%.

El tipo más severo y más frecuente de la enfermedad es el homocigoto SS (heredado de un padre y madre portadores), pero la combinación de S en forma de portador o heterocigoto, con betatalasemia o Hb C heterocigota, también produce síntomas.

Como ocurre con todas las enfermedades hereditarias recesivas, los padres que han tenido un niño afecto (probablemente los 2 son portadores) deberían actuar con prudencia ya que las probabilidades para la futura prole son que sólo 1 de cada 4 hijos sea completamente normal, 2 de cada 4 sean portadores, y 1 de cada 4 nazca con la enfermedad. En caso de embarazo, existe la posibilidad de saber si el feto tiene o no la enfermedad en los primeros meses..



¿Cómo se manifiesta y por qué?

Esta hemoglobina, en situaciones de poco oxígeno en la sangre, escasa hidratación (falta de agua), o fiebre, se vuelve rígida, deforma al glóbulo rojo que la transporta por la sangre, en forma de hoz (de ahí el nombre de anemia falciforme), y lo convierte en un **glóbulo rojo enfermo** con las siguientes características:

Más adherente. Se agrega y tapona los pequeños vasos sanguíneos con más facilidad, y se produce **isquemia** o falta de riego en una o varias zonas del cuerpo, sobre todo en los huesos, lo cual es muy doloroso (**crisis dolorosas**). Aunque la mayoría son reversibles, algún episodio de falta de riego puede dejar lesionada la zona del cuerpo que la ha sufrido, como la cadera, o las vértebras, que pueden quedar aplastadas. Sin embargo eso no ocurre igual en todos los pacientes, ni con la misma intensidad a lo largo de la vida de un mismo paciente, y además, el tratamiento y los cuidados adecuados, hoy en día, pueden ayudar a que ocurran con mucha menor frecuencia.

Más frágil. Se rompe fácilmente, es decir que circula en menor número por la sangre, lo cual es sinónimo de **anemia**, que produce **palidez y cansancio**. Y al romperse el glóbulo rojo (**hemólisis**) deja salir bilirrubina, **pigmento amarillo**, que colorea los **ojos y la orina**. La enfermedad también altera la capacidad defensiva del cuerpo contra las infecciones, y en los niños pequeños que no se tratan adecuadamente se pueden producir infecciones severas generalizadas como **sepsis y meningitis**, y en el niño más mayor y en el adulto, **infecciones pulmonares y óseas**.



¿Puede curarse, o tiene algún tratamiento?

El único tratamiento definitivo hasta el momento actual es el **transplante de médula ósea de un hermano sano que resulte compatible** al hacer las pruebas de histocompatibilidad. Eso es muy difícil de conseguir, y además el transplante de médula ósea es un procedimiento con muchos riesgos vitales todavía.

Sin embargo, siguiendo los cuidados necesarios, y haciendo el tratamiento aconsejado, no se llega a curar la enfermedad pero disminuyen los síntomas y se evitan de forma importante las complicaciones, permitiendo un bienestar importante, muy diferente de años atrás o diferente a lo que ocurre en países con pocos recursos. Así pues hay que ser constante con los medicamentos, y acudir siempre a hacerse análisis y las visitas de control.

Medidas generales: Hay que evitar temperaturas extremas (el agua fría, por ejemplo, de las piscinas o el mar en verano, o acercarse demasiado a un punto de calor), alimentarse bien, y **beber siempre mucha agua**, especialmente cuando hay pérdidas de agua como en caso de fiebre, vómitos o diarrea. Es muy importante tratar el dolor o la fiebre muy al principio, cuando aparecen, a la dosis que haya aconsejado el médico.

Las vacunas: Hay que vacunarse de más gérmenes que el resto de la población por el riesgo de infecciones que produce la enfermedad, con el fin de estar bien protegido.

El ácido fólico: Existen diversos esquemas de administración válidos. Estos pequeños comprimidos ayudan al cuerpo a compensar la anemia fabricando más glóbulos rojos.



Penicilina en sobres: Por lo menos durante los 5 primeros años de vida, debe tomarse sistemáticamente 2 veces al día, para evitar las infecciones por Neumococo, el germen más peligroso a esa edad.

La Hidroxiurea: Esas cápsulas unas veces se recetan y otras veces las administra el mismo hospital. Son enormemente beneficiosas para evitar las crisis de dolor, pero el médico necesita vigilar la sangre con análisis repetidos, ya que a veces tienen efectos tóxicos.

Los analgésicos/antiérmicos: Hay que tenerlos en casa para empezar el tratamiento del dolor o de la fiebre de inmediato, antes de que se produzca la crisis dolorosa ya de forma irreversible, sin olvidar que hay que exagerar con la ingesta abundante de agua en estos casos.

Las transfusiones de sangre: Ocasionalmente pueden necesitarse, y cuando ha habido un problema de isquemia cerebral se necesitan de forma periódica, para evitar que repita.

Los controles habituales, las consultas urgentes y los ingresos hospitalarios:

Se necesita una visita al médico que controla la enfermedad cada 3-4 meses aproximadamente.

En caso de fiebre alta, decaimiento o fuerte dolor, habrá que acudir urgentemente al médico o al hospital, sin dudarlo, **recordando siempre al equipo de urgencias la presencia de la anemia falciforme**, ya que no siempre conocen al paciente. El tratamiento puede iniciarse con analgesia y líquidos endovenosos (cuanto antes



se comienza, mejor es la evolución) en Urgencias para seguir después en casa. A veces se requiere una transfusión de sangre.

Si la intensidad del dolor o de la fiebre lo requieren, o se piensa que pueda haber una infección importante, hará falta ingresar unos días en el hospital para combatirlo enérgicamente, evitando así las posibles secuelas, o para combatir el dolor con todos los medios necesarios.

Conclusión

La Drepanocitosis o anemia falciforme es una enfermedad hereditaria que básicamente afecta la estructura y características de la hemoglobina y que en su forma más severa (Hb SS) puede ser peligrosa y producir muchos problemas si no se siguen al pie de la letra las recomendaciones del médico y los tratamientos, de forma constante. Por el contrario, con los tratamientos y los cuidados que existen hoy en día, se puede llevar una vida completamente normal, aunque con frecuentes controles médicos y algunos ingresos. Así pues, la actitud más beneficiosa es la de dar a la enfermedad la importancia que tiene, ya que será siempre mucho más suave y llevadera si se toman muy en serio todas las recomendaciones.



La aventura de la Depranocitosis

Guión:

Dra. Anna Cabot i Dalmau

Texto columnas:

Dra. Anna Cabot i Dalmau

Ilustraciones:

Joaquín González Dorao

Concepción y realización:

ALHETA. www.alheta.com

Director del proyecto:

Antonio César Cerrato Sánchez

Copyright © 2009

Depósito Legal: BA-000724-2009.

Maquetación e impresión: grafimon-04



ALHETA

Asociación Española de Lucha contra
las Hemoglobinopatías y Talasemias