

ANEMIA FALCIFORME: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE 38 PACIENTES DIAGNOSTICADOS EN UN ÚNICO CENTRO

H. Guillén, M. López Rubio, M.A. García Herrero, N. Curto, C. Vecilla, E. Magro, M. Callejas, T. Pascual, J. García Suárez, J.J. Gil Fernández, C. Burgaleta

Servicio de Hematología y Hemoterapia. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares (Madrid)

Introducción: La anemia drepanocítica o falciforme es la hemoglobinopatía estructural más frecuente y afecta principalmente a personas procedentes de África, Asia, América central y del sur. Actualmente es un problema de distribución mundial debido a la migración desde áreas de mayor prevalencia. Cursa con anemia hemolítica crónica, eventos vasooclusivos e infecciones. Tanto las formas homocigotas (SS) como las dobles heterocigotas (SC y S β^0) son enfermedades graves con alta mortalidad.

Objetivo: Caracterización clínica y terapéutica de los casos de anemia drepanocítica SS, SC y S β^0 diagnosticados y seguidos en nuestro centro.

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo de 38 pacientes diagnosticados entre junio de 1995 y mayo de 2011 en nuestro hospital, un centro con 450 camas y un área de población de 375.000 habitantes.

Resultados: Se incluyen 38 pacientes (22 mujeres y 16 varones), 22 niños y 16 adultos (4 diagnosticados en la infancia). Mediana de seguimiento de 30 meses (1-148). Continúan revisiones en nuestro centro 21 pacientes. Los genotipos incluyen 26 SS (2 con rasgo α -tal asociado), 10 SC y 2 S β^0 tal. Origen geográfico: 32 procedían del centro y norte de África y 6 de Centro y Sudamérica.

- **Casos pediátricos:** 9 diagnosticados en cribado neonatal con confirmación posterior en nuestro centro. Complicaciones clínicas: 9 pacientes con síndrome torácico agudo (STA), 1 de ellos 5 episodios; 8 dactilitis en los primeros 2 años de vida; 11 con crisis vasooclusivas dolorosas; 3 colelitiasis y 2 atrapamientos hepatoesplénicos. La velocidad de arteria cerebral medida en 13 pacientes, fue >200cm/s en 3 (uno presentó ACV a los 7 años a pesar de régimen transfusional). Tres han presentado paludismo. Recibieron transfusión de concentrado de hematíes (TCH) 6 pacientes, 8 hidroxiurea (HU) a dosis inicial 20 mg/kg. Se realiza profilaxis con penicilina o amoxicilina y ácido fólico. Se añade al calendario vacunal la antigripal, neumococo y VHA en algún caso. Un paciente pendiente de trasplante de MO. Nueve continúan seguimiento en pediatría.

- **Adultos:** Edad media al diagnóstico de 25 años (12-46); mediana de seguimiento de 42 meses (1-148). Complicaciones clínicas: 1 STA, 2 con episodios de paludismo, 12 con crisis dolorosas recurrentes, 1 hematoma subdural, 5 con asplenia funcional por atrofia esplénica y 5 con colelitiasis. En cuanto al tratamiento, 6 reciben HU, 7 requirieron TCH (1 en el seno de crisis palúdica, 1 en el embarazo y el resto durante las crisis dolorosas, falleciendo una paciente con SC por síndrome hiperhemolítico secundario a TCH postparto) y 2 quelación de hierro. Un paciente recibe amoxicilina profiláctica y 7 están vacunados frente a gérmenes encapsulados.

Conclusiones: La drepanocitosis es una enfermedad en auge en nuestro país debido al fenómeno de inmigración. El estudio neonatal es primordial tanto en la detección de heterocigotos como en el diagnóstico precoz de formas homocigotas, que permitan un adecuado manejo de los pacientes desde la infancia. Es recomendable la creación de unidades de eritropatología multidisciplinarias para la prevención y tratamiento de las complicaciones.