

ESFEROCITOSIS

Por

Dr. F. Soto Peralta*

Dr. E. HÜH GH**

Dr. D. García Urbina***

DEFINICION, HISTORIA Y SINONIMA:

Esta es una forma de ictericia caracterizada por presencia de esferocitosis, disminución de la resistencia de los eritrocitos a la hemólisis por la solución salina hipotónica, un grado variable de anemia del tipo hemolítico y esplenomegalia.

La enfermedad es de tipo crónico, congénita y con frecuencia familiar pero las manifestaciones pueden ser tan poco aparentes que no se reconoce la enfermedad sino hasta la edad adulta.

La primera descripción fue publicada por Minkowski en 1900, y Chauffard descubrió en 1907 el aumento de fragilidad de los eritrocitos.

Esta enfermedad es conocida también con el nombre de dichos autores, o también como: Ictericia Congénita Hemolítica o Ictericia Familiar Crónica, Esplenomegalia Hemolítica, Ictericia Hemolítica Acolítica, o Anemia Esferocítica.

ETIOLOGIA:

La Ictericia hemolítica congénita es probablemente la menos rara de las anemias hemolíticas familiares, variando su frecuencia en diferentes localidades debido probablemente a su carácter hereditario. La enfermedad es muy rara en personas de la raza negra. Es transmitida con carácter Mendeliano dominante a través de alguno de los padres.

Esta implica que un padre o madre de cada paciente debe de presentar la enfermedad y que signos de la afección deben de encontrarse en la mitad de los hijos y descendientes; los descendientes a los que no se les trasmite la enfermedad tampoco la transmiten a sus hijos.

* Asistente del Servicio de Cirugía "José Ma. Barrionuevo".

** Asistente del Servicio de Cirugía "José Ma. Barrionuevo".

*** Residente de Cirugía del Hospital San Juan de Dios.

Se ha propuesto la teoría de que el defecto de los eritrocitos en este padecimiento se encuentra en la membrana de los mismos, la cual presenta la característica de ser anormalmente permeable al sodio, hinchiéndose de esta forma el eritrocito.

El flujo de sodio estimula el sistema ATPasa, que desintegra ATP, proveyendo energía para el transporte activo del sodio con liberación de ADP y fosfato inorgánico estimulando la glicolisis. Este mecanismo es suficiente para las condiciones habituales, pero falla bajo condiciones de "strees", como durante el paso por el lecho espánico, por lo cual en este padecimiento se destruye un mayor número de eritrocitos debido a su forma esférica.

Al sexo lo afecta la enfermedad en igual proporción, como se ha podido constatar del estudio de los expedientes de los pacientes del Hospital San Juan de Dios, así como de la revisión hecha por autores extranjeros.

Con relación a la edad el padecimiento puede ser diagnosticado desde recién nacido hasta la edad adulta. Es la más frecuente de las alteraciones congénitas hemolíticas, sin embargo en 5 años hemos tenido 6 pacientes operados con esta entidad, incluyendo niños.

SINTOMATOLOGIA:

Hay gran variedad de síntomas, los cuales dependen tanto de la servidad de los mismos, como de la edad en que estos aparecen. Cuando la enfermedad aparece a temprana edad se dice que el padecimiento es más severo, sin embargo hay casos que aún a esta edad pasan desapercibidos. La ictericia no es intensa, variando considerablemente, pues puede aumentar con la fatiga, el frío, las emociones, y el embarazo. También se dice que el paciente se encuentra más amarillo que enfermo, y este tipo de ictericia no produce prurito. En los casos de crisis hemolíticas se puede presentar vómitos, temperatura alta, taquicardia, y dolor abdominal. La severidad de estos depende de factores constitucionales. Se han reportado crisis que han aparecido al mismo tiempo en varios miembros de la misma familia con esferocitosis.

Como primera manifestación se pueden encontrar síntomas tales como cólico vesicular por colelitiasis, la cual se encuentra asociada según diferentes autores hasta en un cincuenta por ciento de los casos.

Una complicación rara que puede ser el único motivo de queja del paciente es la aparición de una úlcera crónica de la pierna, la cual puede estar localizada tanto en el maleolo interno como en el externo. Como signos clínicos encontramos una esplenomegalia moderada, al igual que ligera a moderada hepatomegalia. Los hallazgos anormales

del esqueleto son muy variables, y los más frecuentes son unas marcas o estrías longitudinales en el cráneo. Sin embargo se han descrito otros signos tales como ojos prominentes, epicanto, polidactilia, etc.

LABORATORIO:

La anemia generalmente es moderada, pero puede llegar hasta ser severa, y el hallazgo más importante radica en la identificación de eritrocitos reducidos en su diámetro esferoidal, y abundantes. Los reticulocitos se encuentran aumentados en porcentaje.

La fragilidad capilar en soluciones hipotónicas se encuentra aumentada pudiéndose encontrar hemólisis completa donde normalmente se inicia. La prueba de Coombs es negativa y el recuento leucocitario es normal, así como el número de plaquetas. La bilirrubina sérica se encuentra aumentada a expensas de la bilirrubina indirecta, y el urobilinógeno fecal está aumentado.

Con estudios con radioisótopos marcados se demuestra una supervivencia disminuida de glóbulos rojos y captación aumentada en el bazo.

COMPLICACIONES:

El hallazgo de coletiasis en personas jóvenes debe hacer sospechar esferocitosis hereditaria por lo cual debe efectuarse un estudio exhaustivo para descartar esta posibilidad, que de comprobarse debe tomarse en cuenta como primer padecimiento a corregirse. Otras complicaciones que se pueden encontrar son la crisis aplásicas, las cuales pueden llevar al paciente a un estado de infección aguda. Las úlceras crónicas de las piernas descritas anteriormente son otro hallazgo como factor agregado a esta enfermedad, así como las lesiones óseas ya descritas.

TRATAMIENTO:

Por ser el bazo el órgano que parece tener una afinidad selectiva por el esferocito, o sea que mientras exista el bazo los esferocitos son altamente vulnerables, la esplenectomía elimina el principal sitio de la hemólisis y por lo tanto hace que desaparezca el componente hemolítico de esta enfermedad. El defecto más importante o sea la esferocitosis no es modificada por la esplenectomía, pero eliminado el sitio de la hemólisis se dice que el paciente queda "Curado" por la esplenectomía.

La esplenectomía debe efectuarse en todos los casos en los que la anemia sea de moderada a severa, o en aquellos casos en los que ha habido crisis hemolíticas.

Las transfusiones de sangre fresca total deben ser practicadas previamente a la esplenectomía en todos aquellos casos en que se compruebe anemia severa y crisis hemolíticas.

La administración de hierro, ácido fólico, vitamina B12, o arsénico no tiene efecto alguno.

PRONOSTICO:

La enfermedad es generalmente más severa si los síntomas aparecen en la infancia. La muerte puede ocurrir durante una de las crisis. Sin embargo pacientes han llegado hasta edad avanzada a pesar de su anemia crónica.

Una vez que se ha establecido la ictericia ésta no desaparece completamente sino hasta que se efectúa la esplenectomía.

REPORTE DE UN CASO:

I. A. P. Femenina, de 30 años de edad, raza blanca, vecina de Alajuelita.

SINTOMAS PRINCIPALES:

Ictericia, dolor en hipocondrio derecho e izquierdo, fiebre, anorexia, pérdida de peso.

ENFERMEDAD ACTUAL:

Refiere la paciente que desde muy pequeña padece de ictericia, relatada como color intenso amarillo en los ojos; y según le ha contado la madre, nació con los ojos amarillos, cuadro que se ha ido exacerbando hasta el transcurso de su enfermedad actual.

En junio de 1965 ingresa en el Hospital San Juan de Dios con sintomatología de trastorno dispéptico, anotado como dolor en epigastrio de predominio postprandial, el cual se exagera con la ingesta de alimentos grasos, meteorismos y náuseas. En esa época presenta ictericia, fiebre y coluria; estuvo internada durante 25 días, saliendo posteriormente con el diagnóstico de hepatitis.

En el mes de octubre de 1965 ingresa nuevamente con cuadro de astenia marcada, anorexia, pérdida de peso, vómitos e ictericia persistente, coluria, fiebre y dolor en hipocondrio derecho y epigastrio. Está internada durante 21 días, se realiza un estudio exhaustivo y se llega a la conclusión de que la paciente es portadora de una ictericia hemolítica por esferocitosis.

En 1966 es valorada en consulta externa ampliándose los análisis. El estudio con radioisótopos demuestra una sobrevivida disminuida de glóbulos rojos, y captación externa aumentada, con actividad en el bazo.

En junio de 1967 presenta cuadros febriles, así como dolor en hipocondrio izquierdo, y exacerbación de su ictericia; se pone bajo control en la consulta externa.

Ingresa nuevamente en enero de 1968 con el diagnóstico de esferocitosis, refiriendo en su último internamiento, fiebre, dolores osteomusculares generalizados, exacerbación de la ictericia, y coluria. Después de ampliar su estudio es sometida a intervención quirúrgica, realizándose esplenectomía. La paciente es dada de alta en mejores condiciones generales.

ANTECEDENTES FAMILIARES:

Padre y madre vivos, la madre estuvo icterica a la edad de 40 años, lo que sucedió hace 18 años. Aparentemente recibió tratamiento médico y no volvió a presentar esta sintomatología.

Tío materno de 62 años, refiere que hace 20 años estuvo "amarillo". Tiene un hermano de 37 años el cual estuvo con ictericia a la edad de 18 años durante 15 días, recibió tratamiento médico sin comprobarse esferocitosis. Relata tener una hermana de 24 años la cual también presenta ictericia desde los 5 años, hasta la fecha actual. Se le diagnosticó esferocitosis hereditaria.

Tiene un hijo de 12 años, el cual padece de fiebre y dolor en hipocondrio izquierdo, sintomatología que se le presenta desde hace dos años.

Actualmente está en control en el Hospital Nacional de Niños. Tiene también una hija de 4 y medio años la cual nació icterica, persistiendo hasta la fecha ambos con diagnóstico de ictericia hemolítica hereditaria.

REVISION POR SISTEMAS:

Cefáleas y mareos frecuentes así como fiebre no cuantificada.

EXAMEN FISICO:

A la exploración se encontró ictericia y, esplenomegalia de segundo grado, no alteraciones óseas u otros signos.

EXAMENES DE LABORATORIO Y GABINETE:

- Julio 1965: Orina, heces, VDRL normales, Hemograma: Hb - 13.3 gr. Leucoc: 14.650; Hto. 29 cc%; Eos: 11 Seg: 48, Linfoc: 34, Monoc: 7, Protombina: 65%, Hanger (—); Timol (—) SGOT: 18u/ml-S.G.P.T.: 16u Bilirrubina total: 2.1 mgr. Directa: 1.9; Indirecta: 0.2 mg%, Fosfatasa Alcalina: 2.1 U.B. /100 cc suero, inorgánico: 2.8 mg%, Proteínas totales: 7.3 gr% Albúmina: 4.3 gr%, Globulina: 3 grn%; Protombina (Quick) 80%.
- 2-VII-65 Esofagograma: no hay várices esofágicas.
- 18-VII-65 Colecistografía: Buen funcionamiento y no hay litiasis.
- 14-VII-65 R. X. Tórax: normal.
- 14-IX-65 R. X. Cráneo: se encuentran estrías.
- 9-X-65 V. G. M.: 78 micrones cúbicos. CHCM: 33%, H.C.M. 25.4 microgramos, Bromosulfaleína: Retención a los 30': .7%, Proteínas totales: 6 gm., Albúmina: 3.7 gm%, Glob. 2.3 mg%, Relación A/G: 1.6, F. alcalina: 1.5 U. B., Resistencia globular: se inicia la hemólisis a una concentración de NaCl a .60% y es completa a una concentración de NaCl a .40% (Fragilidad osmótica corpuscular), Hb: 6.9 gm%, Eritrocitos: 2.730.000 mm³, Leucoc: 7.350/mm³, Eos: 12, Seg. 58, Linfoc. 24: Monoc: 6, Colesterol total: 123 mg%, Hanger (—) Timol (—), Bilirrubina total 2.3 mg%, Directa: 0.4; Indirecta 1.9 mg%, Urobilinógeno: 0.08 mg% o sea, 0.96 mg. en 24 horas., Hb: 8.2 gm%, Hto: 24 cc%, Calcio: 8.4 mg%, Coombs indirecto: negativo, Fes: 95 gamas%, CFFe: 450 gamas%, Índice Sat: 18, Reticulocitos: 34%, Reticulocitos. 30.3%, No hay hemoglobina plasmática (examen de sangre). Ligeras trazas de hemosiderina (examen de orina), Reticulocitos: 30%, Reticulocitos: 26.7%, Coombs indirecto: negativo, Coombs directo: negativo, Prueba de Ham (anticuerpos eritrocitarios) negativa, Prueba de Donath Landsteiner (autocriohemolisinas) negativa, Actividad de G-6 PD - Normal, Examen de sangre: Esferocitos: 5.6%, Hb.: 9.2 gm%, Hto: 27cc%, Glóbulos rojos: 5.490.000/mm³. Reticulosis: 13.5%, plaquetas 529.500 mm³, Leucoc: 7.550/mm³, Bas: 1, Eos: 8, Linfoc: 18%, Monoc: 2%, Seg. 71%.

8-III-68 Coombs directo e indirecto negativos, Prueba de Ham T. sangrado: 1' T. coag. 8', Calcio: 8.8 mg%, Proteínas totales: 7.3 gm%, Alb. 4.7 gm% Glob. .6 gm%. Relación A/G: 1.8, SGOT: 26 U. Colesterol 144 mg.

En el postoperatorio y control de dos meses se encuentra asintomática, la ictericia ha desaparecido.

RESUMEN:

Se presenta un caso de una paciente portadora de Esferocitosis que fue operada y en control familiar. Se revisó la literatura y la frecuencia observada en el Hospital San Juan de Dios de 1963 a 1967 en que 107 esplenectomías por diferentes causas fueron realizadas y sólo en 5 casos se operó por esta causa.

BIBLIOGRAFIA:

- 1.—WINTROBE — Clinical Hematology, Fourth Edition, Pág. 654-675. Lea & Febiger. October 1958.
 - 2.—LINMAN, JAMES W. — Principles of Hematology, Mac Millan. 1966
 - 3.—The Cyclopedía of Medicine, Surgery, Especialties, F. A. Davis. Vol. VI, 617-638.
 - 4.—SANDUSKY WILLIAM R., BUERD S. LEAVELLE & BURTON. — Splenectomy: Indication & Results in Hematologic Disorders, 158 695-710. Annals of Surgery. May 1964.
 - 5.—SOSTO, ZOMER y FERRIS.—Esplenectomías. Revisión de indicaciones y resultados en el Hospital San Juan de Dios. Revista Médica de Costa Rica. Marzo 1968, No. 406, Pág. 81-91.
-