

Síndrome de Mano - Pie

(Anemia Drepanocítica)

Miguel A. Martínez A. *

La anemia drepanocítica es un padecimiento muy frecuente en nuestro medio, no sólo en la raza negra, sino también en otros núcleos de nuestra población de donde proviene la mayoría de los casos del país. Nos ha llamado la atención que a pesar del gran número de pacientes con este padecimiento, no hemos visto descrito el Síndrome de Mano-Pie en nuestro medio, por lo que aprovechamos el ingreso de un paciente a la sala de Lactantes Dos, para hacer un breve recordatorio de esta enfermedad.

FISIOPATOLOGIA

Cuando hablamos de las hemoglobinopatías, encontramos que tienen una historia muy interesante por involucrar cambios genéticos, químicos y trastornos clínicos en varios sistemas de la economía.

Los cambios que se llevan a cabo en las cadenas de amino-ácidos en los polipéptidos de la Hb, su forma de interferir con el O₂, así como las interesantes mutaciones en la molécula de Hb, son los responsables de una serie de cambios clínicos conocidos a través de la fisiopatología molecular. En la Anemia Drepanocítica el aspecto semilunar de los eritrocitos, depende de una estructura polipeptídica de la Hb, en la cual la valina sustituye al ácido glutámico en posición sexta del nitrógeno terminal de la cadena beta. El proceso de siclemia se lleva a cabo por la polimerización de la desoxihemoglobina que en estado reducido se transforma en un tactoide de forma semilunar de donde los hematíes toman la forma de hoz. Como consecuencia de esto hay una formación gelosa alrededor de la cual se distorsiona la membrana celular y forma una rígida célula en hoz. El tactoide y la formación del gel toman lugar únicamente cuando la Hb se encuentra como desoxihemoglobina, pudiendo así la molécula desdoblarse y formar un polímero. Si la configuración de la molécula de Hb, se altera por sustitución, el desdoblamiento puede estar bien identificado pero es diferente a la beta valina. Esta singular sustitución de aminoácidos altera profundamente las propieda-

des de la molécula de Hb. de modo que en estado de desoxigenación es menos soluble y precipita como consecuencia de reajustes intermoleculares con formación de agregados cristalinos que distorsionan la célula dándole su forma falciforme o semilunar característica y cuando hay cristalización dentro de los vasos sanguíneos, pobre en O₂, produce las oclusiones vasculares. Los drepanocitos pueden encontrarse en la sangre circulante desde el nacimiento en baja proporción, pero aumentar progresivamente con la edad del niño. Algunos investigadores han demostrado un 60% drepanocitos al nacimiento, cifra que a los cuatro y medio meses de edad, es elevada hasta un 90%. La Hb S también aumenta progresivamente pero no hay relación entre su elevación, la caída de la Hb F y la aparición de los síntomas. En un principio se pensó que el síndrome era raro en los lactantes y niños menores, pero se ha demostrado que puede presentarse desde los tres meses de edad, apareciendo las manifestaciones de la enfermedad durante el primer año de vida en un 50% de los casos.

SINDROME DE MANO-PIE

En los primeros años de vida el paciente puede presentar edema dolor de manos y pies, acompañados de elevación de la temperatura, produciendo lo que se conoce como el SINDROME DE MANO-PIE, que es debido a infartos óseos producidos por una probable eritrostasis con siclemia que se asienta en las estructuras óseas de los huesos del metacarpo, metatarso y falanges proximales, dando lugar a una dactilitis con la característica hinchazón de MANOS y PIES, lesiones que pueden ser bilaterales y de frecuentes recaídas. Las crisis drepanocíticas pueden ser muy variables pudiendo predominar las manifestaciones cerebrales, gástricas o bien aparecer simulando una poliartritis reumática con dolores óseos que coinciden con necrosis de osteomielitis por salmonela. En ocasiones el cuadro se manifiesta como debilidad circulatoria con hematuria en las crisis y con descenso de Hb, en otras pueden presentar alteraciones que semejan a la lúes.

* *Pediatra del Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera".*

HISTORIA CLINICA:

J.R.S. Masc., 11 meses de edad, proc. de Panamá. Ant. Personales, embarazo y parto normal. Se ignoran otros datos. Ant. Fam. Padre y madre sanos, resto se ignora. Desarrollo psicomotor normal para la edad. Alimentación materna por un mes, posteriormente Nan y luego L.V., frutas y verduras. Inmunizaciones incompletas. Hist. Clínica (Panamá). Niño que presenta fiebre, edema de manos y pies, palidez marcada de piel y orinas hipercoloreadas. E.F. conciente, activo, febril. A la auscultación se escuchan subcrépitos y algunos roncus en ambos campos pulmonares. Tonos cardíacos rítmicos sin soplos. Hígado a 2 cm. debajo del R.C. bazo a 5 cm. A los tres días de su ingreso presenta decaimiento, irritabilidad, palidez y posteriormente cianosis acompañada de temblores y fiebre. Durante su internamiento presentó cuadro diarreico con 15 a 20 deposiciones por día.

HISTORIA CLINICA:

y E.F. (HNN) Temp. 38.5, pulso 140, resp. 60, peso 8.9 Kg., febril, decaído con cuadro diarreico, buen apetito, no vómitos. A la exploración se nota edema de pies y manos de 8 días de evolución, más acentuada en articulación de dedo medio a índice izquierdos. Hay edema eritematoso en el maleolo externo del pie derecho, costra puntiforme en cara externa de región dorsal del pie izquierdo. Durante su exploración presenta una deposición semilíquida, abundante, sin moco ni sangre.

EXAMEN DE LABORATORIO:

Drepanocitos positivos. Electroforesis de Hemoglobina: S.

ALTERACIONES RADIOLOGICAS:

Las manifestaciones radiológicas del síndrome mano-pie son en general el resultado de la isquemia producida por las trombosis y embolias de los vasos arteriales de pequeño calibre, resultado de la glomeración elitrocítica de células falciformes que producen estasis y aumento de la viscosidad sanguínea. Las alteraciones tienen su máxima expresión a nivel de los dedos de manos y pies y en los metacarpianos y metatarsianos. La necrosis ósea producida por la isquemia es un fenómeno muy agudo y de rápida representación radiológica manifestada por: Esclerosis ósea, imágenes de defecto por osteólisis y periostitis, cambios muy semejantes a la osteomielitis hematogena aguda

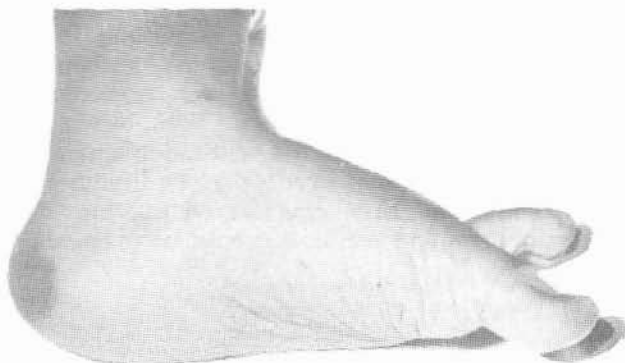
pero con una regresión espontánea más rápida que la osteomielitis y en general sin dejar secuelas a largo plazo. Salvo en algunos casos en que como manifestación tardía se produce acortamiento (braquidactilia) debiéndose diferenciar con el síndrome de Turner, el pseudo hipoparatiroidismo y la braquidactilia idiopática. Desde el punto de vista radiológico es imposible diferenciar las lesiones producidas por infartos óseos de aquellas producidas por infección, siendo complejo el hecho de que con relativa frecuencia los pacientes con anemia drepanocítica sufren infartos trombóticos mesentéricos que abren las puertas a los gérmenes gran negativos que provocan osteomielitis hematogena aguda polioestótica, generalmente producida por gérmenes del género salmonela-shigela.

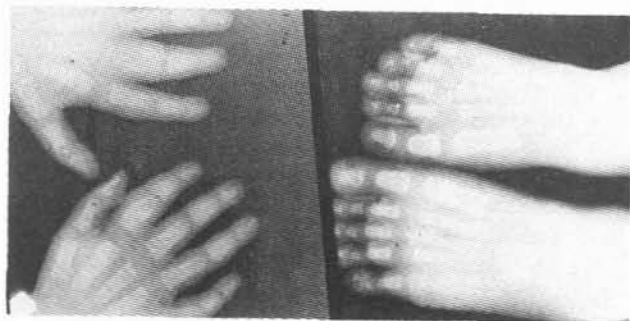
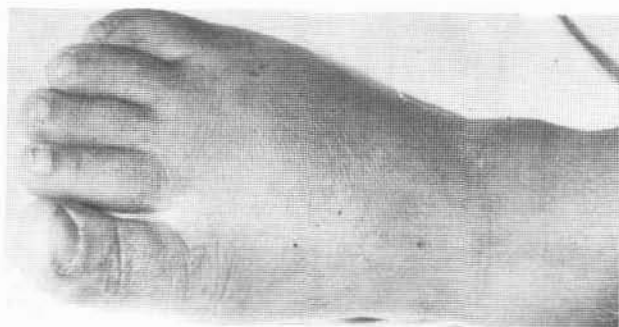
RESUMEN Y CONCLUSIONES

Se hace una somera revisión de la fisiopatología de la anemia drepanocítica, demostrando algunos de los cambios que se llevan a cabo en la molécula de Hb. para la formación de las células en Hoz. Se observa la poca frecuencia del Síndrome de Mano-Pie en nuestro medio, ya que no existen reportes al respecto, así como la poca información en la literatura consultada. Se relata un caso aparecido en el Servicio de Lactantes 2 en el Hospital Nacional de Niños "DR. CARLOS SAENZ HERRERA" y se llama la atención sobre el Dx. diferencial con otras enfermedades similares y lo fácil del Dx. por medio del Laboratorio y Rayos X.

RESUME

A brief summary of the physiopathology of the Sickle Cell anemia shows certain changes at the molecule of the hemoglobin in the formation of the Sickle Cell. They are few cases of the Hand-Foot syndrome in our country. A single case has been reported at the National Children Hospital, X ray and laboratory rest are very helpful.





BIBLIOGRAFIA

1. FNCONI G. WALLGREEN A. Tratado de Pediatría. 464-465 8a. Ed. 1967.
2. FREEDMAN M.L. New Drugs in treatment of sickle cell anemia. The Medical Sciences 3731-373 Vol. 265 No. 4 may 1973.
3. MANDE R. MASSEN. MANCIAUX M. Pediatric Sociale. Flamaron Medicine Sciences. Paris 1972.
4. MERCK MANUAL. 4a. Ed. 1037-1039, 1968.
5. OPITZ y SCHEMID Enciclopedia Pediátrica 932 Vol. 6, 1967.
6. ROSCOE B. ROTHENBERG S. Crisis drepanocíticas. Clín. Méd. de NA. 159-168, Nov. 1973.
7. Scott B.R. Kessler D.A. Sickle cell anemia and your child. Gellis Kagan, Salval 1964.
8. SMITH C.H. Blood disease of Infancy and Childhood. 256-1960. C.V. Mosby.
9. WILLIAMS W. BEUTLERS E. ERSLEW A. RUNDLES W. Hematology 415-417, 1972 Mc. Graw Hill.
10. WINTROBE. Clinical Hematology 691-1967, 16a. Ed.