

Hemoglobinopatía "s"

(Estudio de 2 casos)

Leyla Sandí Solano, M.Q.C.* Jorge Salas Porras, M.Q.C.*
Xinia Lizano Vindas, M.Q.C.*

INTRODUCCION

El motivo del presente trabajo es la descripción de dos casos de hemoglobinopatía "S" encontrados en pacientes hospitalizados en los servicios de Medicina y Pediatría respectivamente, del Hospital Dr. William Allen del Cantón de Turrialba. Estos pacientes son biotipológicamente de raza blanca pero se encuentran relacionados de una u otra manera con la provincia de Guanacaste.

MATERIALES Y METODOS

CASO No. 1: C.V.B., 23 años, nacido en Guanacaste. Fue ingresado en el hospital el 27 de setiembre de 1978. **ANTECEDENTES:** a. Personales: Niega enfermedades propias de la infancia así como otros antecedentes patológicos de importancia. b. Familiares: El paciente conoce únicamente a su abuela paterna que también tiene "los ojos amarillos". **ENFERMEDAD ACTUAL:** Refiere que desde pequeño tiene las conjuntivas ictericas, a veces más o menos en forma intensa. No indica otra sintomatología aguda. Acusa úlcera de miembro inferior izquierdo desde hace un año con mejoría en la actualidad. **EXAMEN FISICO DE INGRESO:** Consciente, bien orientado, buen estado general, conjuntivas ictericas; coopera en el interrogatorio. PA = 120/70 — P = 84 — T = 37°C. **CABEZA:** Normocéfalo, pelo negro, bien implantado. **OJOS:** Conjuntivas ictericas, pupilas isocóricas e isométricas, normorreactivas. No se realiza fondo de ojo. **FOSAS NASALES:** Permeables. **BOCA:** Regular estado de higiene, caries dentales, mucosa húmeda. **CUELLO:** Longilíneo, flexible, no doloroso. Sin adenopatías ni masas palpables. Pulso carotídeo rítmico. **TORAX:** Normolíneo. **PULMONES:** Ventilados, limpios. **ABDOMEN:** Blando, depresible, no

doloroso, hígado se palpa con superficie lisa, no dolorosa a 3-4 cms. bajo el borde costal derecho.

EXAMENES DE LABORATORIO

NORMALES O NEGATIVOS: Eritrosedimentación, glicemia, proteínas totales y fraccionales, TP, TPT, TSGP, Hemocultivo, Urea, creatinina, fosfatasa alcalina. **ANORMALES:**

Fecha	HB	HT	Retis	Drepanocitos	Bilirrubinas	
					Total	Directa
28/ 9/78	9.0	28	—	80%	—	—
4/10/78	10.0	32	—	75%	4.0	0.7
5/10/78	—	—	6.5%	—	4.0	0.7
16/10/78	9.0	28	7.1%	—	4.4	0.9
21/10/78	9.0	28	19%	—	—	—
23/10/78	10.0	31	—	50%	—	—
26/10/78	7.3	23	—	—	9.1	2.4
1/11/78	11.5	34	13.5%	75%	3.0	0.6

Este paciente presentó hasta 36.600 leucocitos/mm³, con diferenciales predominantes en segmentados neutrófilos unas veces y otras en linfocitos. También se observó hasta un 25% de eritroblastos en sangre periférica.

CASO No. 2: C.P.D., 10 años, nacido en Guápiles de padres con origen guanacasteco. Ingresó al hospital el 6 de diciembre de 1978.

ANTECEDENTES

PERSONALES: Presenta la enfermedad drepanocítica desde su infancia temprana, pero ésta no ha sido controlada. **FAMILIARES:** Padres y hermanos aparentemente sanos; tres hermanos muertos por complicaciones de anemia. **ENFERMEDAD ACTUAL:** Paciente pediátrico que según refiere la madre inicia cuadro de anorexia y astenia el 3 de diciembre del año en curso o sea tres días antes de la consulta con fiebre elevada, tos y dolor escapular. Presenta hepatomegalia, xifosis, tórax en tonel, respiración dificultosa. Previamente ha

* Laboratorio Clínico, Hospital Dr. William Allen, Turrialba.

estado internado en el Hospital Nacional de Niños donde le han practicado transfusiones de glóbulos rojos empacados. **EXAMEN FISICO AL INGRESO:** Paciente decaído, conciente, aspecto sámo, edad en apariencia menor a la real, tez muy pálida. **PULSO:** Normal. **TEMPERATURA:** 37°C. **PRESION:** Normal. **OJOS:** Conjuntivas oculares y parpebrales ictéricas. **BOCA:** Mucosas orales bien hidratadas, caries dentales, faringe normal. **CUELLO:** Cilíndrico, delgado, con ingurgitación yugular. **TORAX:** En tonel, con xifosis dorsal severa. **ABDOMEN:** Blando, depresible, indoloro, sin esplenomegalia pero presentando hepatomegalia.

EXAMENES DE LABORATORIO

NORMALES O NEGATIVOS: Orina, TSGO, TSGP. **ANORMALES:**

Fecha	HB	HT	Retis	Drepanocitos	Bilirrubinas	
					Total	Directa
6/12/78	4.2	15	6 %	70%	3.5	0.5
9/12/78	-	-	14.2%	-	-	-

EXAMEN RADIOLOGICO

Muestra cráneo en cepillo compatible con anemia drepanocítica, al igual que con Talasemia y otras anemias hemolíticas crónicas. Hay hipoplasia de senos frontales lo que también es compatible con estos padecimientos.

COMENTARIOS

Existen tres tipos de hemoglobinas humanas: **HEMOGLOBINA A:** Formada de dos cadenas alfa y dos cadenas beta. La cadena alfa está presente en todos los adultos. **HEMOGLOBINA A 2:** Formada de dos cadenas alfa y dos cadenas gama. **HEMOGLOBINA FETAL:** Formada de dos cadenas alfa y dos cadenas delta. La anemia drepanocítica, conocida como anemia de células falciformes es una condición hereditaria y familiar ligada a genes dominantes, en la que los glóbulos rojos adquieren forma anormal debido a que contienen un tipo de hemoglobina llamada hemoglobina "S". La anomalía se caracteriza por la sustitución del sexto aminoácido de la cadena beta, el ácido glutámico, por la valina⁷. Resulta de ello una modificación de la estructura de la hemoglobina con alineación de las moléculas y deformación en hoz del hematíe en un medio pobre en oxígeno. Por lo general el

genoma de un paciente con rasgo drepanocítico es heterocigota para el gen de hemoglobina "S", o sea que tiene dos genes para cadena alfa, uno para beta normal y otro para beta "S", mientras que un enfermo de anemia drepanocítica tendrá un genoma homocigoto para la hemoglobina "S", o sea que tendrá dos cadenas beta "S"⁸. La mayoría de las personas afectadas por esta condición son de raza negra o mestiza, presentándose también en otras razas; rara vez los homocigotas alcanzan los 30 años de edad. Los primeros síntomas aparecen a los 2-4 años y en ocasiones anteriores. Los pacientes con esta enfermedad pueden tener retardo en el crecimiento y como estos individuos ordinariamente no presentan sintomatología esta condición pasa inadvertida hasta que se realicen los exámenes sanguíneos adecuados².

La drepanocitosis es un padecimiento grave que se revela precozmente en el niño o el adulto (antes de 30 años). En el nacimiento no existen trastornos clínicos ya que la hemoglobina fetal se forma normalmente y es sustituida por la hemoglobina "S" hasta los 4 meses. Este síndrome es una afección crónica con períodos de crisis y remisiones incompletas en la anemia en constante y grave pero con frecuencia bien tolerada, con niveles de hemoglobina que oscilan entre 6.0 y 9.0 gr/100 cm³.¹⁻⁸ En el frotis de sangre periférica se encuentra hematíes falciformes y a veces masas de ellos. También observamos células policromatófilas y normoblastos, estando la cifra corregida de reticulocitos alta y advirtiéndose también corpúsculos de Howel-Jolly y siderositos que reflejan una falla esplénica en la eliminación de eritrocitos circulantes. Es también frecuente observar una alta cifra de leucocitos, del orden de 15.000/mm³, que también es reflejo de falla en el bazo. Las cifras de plaquetas por lo general se aumentan mientras las cifras de eritrosedimentación son frecuentemente bajas (2 mm por hora). En cuanto a la electroforesis de hemoglobinas, una muestra corrida en papel deja una huella única que corresponde a hemoglobina "S" con una concentración que puede llegar hasta el 85% de la hemoglobina total⁸.

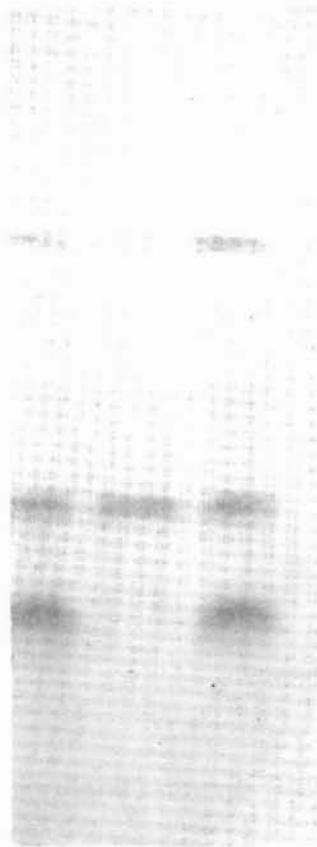
Los niveles de hemoglobina se muestran valores oscilantes entre 2-6 mgr/dl pero pueden elevarse en períodos de crisis hemolíticas, llegando a valores de 9.1 mgr/dl incluso.

DISCUSION

El diagnóstico de drepanocitosis queda

claramente establecido al encontrarse en estos pacientes drepanocitos tanto en el frotis sanguíneo teñido por el método de Wright⁵ así como en anaerobiosis⁴ y cuyos análisis electroforéticos muestran un patrón de migración hemoglobínico compatible con hemoglobina tipo "S"⁶⁻⁸. El estudio familiar se llevó a cabo en el caso del niño con resultados negativos ya que no fue posible demostrar fenómeno drepanocítico en sus consanguíneos, aunque su

padre mostró hemoglobina "S" en el patrón electroforético (Foto 1). En el caso del adulto éste no se realizó por cuanto solamente conoce a su abuela paterna quien reside en Guanacaste, lo que imposibilitó su localización. Los casos que se reportan son un ejemplo más de hemoglobinopatías que hemos observado en personas guanacastecas biotipológicamente sin aspecto de negro.



*paciente No. 2
madre
control*

Electroforesis en acetato de celulosa pH 8.6 de Hemoglobinas de paciente No. 2 y su madre.

RESUMEN

Se describen dos casos de hemoglobinopatía "S" en individuos Guanacastecos que fueron ingresados en el hospital Dr. William Allen de Turrialba, en los cuales se demostró por variados métodos la presencia de este tipo de hemoglobina en sus hematíes la que los hace presentar anemia drepanocítica con todas las características de esta grave enfermedad. Es importante hacer notar que a este tipo de pacientes es posible recuperarlos de las crisis hemolíticas por algunos métodos, dentro de los que se tiene la transfusión de glóbulos rojos empacados, pero por ser un padecimiento ligado a genes no puede erradicarse la enfermedad en forma total.

AGRADECIMIENTO

Se hace extensivo a todas las personas que en una u otra forma nos ayudaron en el presente proyecto, en especial al Dr. German Sáenz R. y Dr. Fernando Atmetlla Durán por su colaboración en las pruebas electroforéticas y al Dr. Eduardo Irías Mora por sus consejos y gentilezas en la revisión del manuscrito.

BIBLIOGRAFIA

1. BEGON, CL. Hemoglobina y hemoglobinopatías. Praxis Médica. Vol. III. Editions Techniques, México D.F. pág. 6-7, 3055.
2. DACIE Y LEWIS: Hematología práctica, 2a. ed., Ed. Tovar, Barcelona, España. 1971.
3. ELIZONDO, J.; SOLANO, L. Hemoglobinopatía S. C. Estudio de una familia costarricense. Acta Médica Costarricense, 8(1):15-22, 1965.
4. Información de Laboratorio Clínico C.C.S.S., Departamento de Prestaciones Médicas, Asesoría de Laboratorios Clínicos, San José, Costa Rica, 1970.
5. MERCK E., Clínica Laboratorio, 1th edition of Medico-Chemical Investigation Methods, Darmstadt, Federal Republic of Germany (1970): 145-160 pp.
6. RAPAPORT, S. I.: Introducción a la hematología, SALVAT Editores, S.A., Barcelona, España (1974):71-77 pp.
7. SAENZ G., CORNS, P.; DURIEZ, A. La anemia drepanocítica o falciforme y enfermedades afines. Boletín Informativo Universidad de Costa Rica, Hospital San Juan de Dios, pág. 2-14. 1978.
8. WINTROBE, M. M.: Hematology, 5th edition, Lee & Febiger, Philadelphia, U.S.A. 1961.