Artículos originales

Anemia drepanocítica: características generales de los pacientes a su diagnóstico

Sickle Cell Anemia: General Characteristics of Patients at Diagnosis

Lucía Díaz Morejón[1] Belkis Rodríguez Jorge[1] Dumeivy García Sánchez[1] Yoandra León Rayas[1] Lisbel Aguilar Lezcano[1] María Eugenia Santacruz Leonard[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
Díaz-Morejón L, Rodríguez-Jorge B, García-Sánchez D, León-Rayas Y, Aguilar-Lezcano L, Santacruz-Leonard M. Anemia drepanocítica: características generales de los pacientes a su diagnóstico. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2019 [citado 2026 Nov 13]; 9(1):[aprox. 6 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/681

Resumen

Fundamento: la drepanocitosis es la anemia hemolítica más común en Cuba y en el mundo, por lo que se considera un problema de salud en muchos países.
Objetivo: caracterizar todos los pacientes en edad pediátrica con anemia drepanocítica en el comienzo de su enfermedad.
Método: se realizó un estudio descriptivo en el que el universo estuvo constituido por todos los pacientes atendidos en la consulta de hematología del Hospital Pediátrico Universitario Paquito González de Cienfuegos. Los datos se obtuvieron de las historias clínicas y microhistorias archivadas en el departamento de estadística y Servicio de Hematología. Las variables estudiadas fueron: diagnóstico prenatal, municipio de procedencia, sexo, edad al diagnóstico, motivo de diagnóstico, presencia de visceromegalia, cifra de hemoglobina y conteo de reticulocitos.
Resultados: se estudiaron un total de 25 pacientes, de ellos el 60 % con hemoglobina SS, 20 % con hemoglobina S/B talasemia y SC respectivamente. Solo el 28 % tuvo diagnóstico prenatal. El 52 % se diagnóstico entre los 6 meses y 2 años, predominó el sexo femenino. En el 48 % el motivo de diagnóstico fue la palidez cutáneo mucosa. El 44 % presentó cifras de hemoglobina entre 60 – 80 g/l.
Conclusiones: las características clínicas y/o de laboratorio de los pacientes fueron similares a lo descrito por otros autores al diagnóstico. Existe bajo número de pacientes con diagnóstico prenatal.

Palabras clave: anemia de células falciformes, diagnóstico, niño, cuba

Abstract

Foundation: sickle cell disease is the most common hemolytic anemia in Cuba and in the world, which is why it is considered a health problem in many countries.
Objective: to characterize all pediatric patients with sickle cell anemia at the beginning of their disease.
Method: a descriptive study was conducted in which the universe was constituted by all the patients attended in the hematology clinic of the Pediatric University Hospital Paquito González of Cienfuegos. The data were obtained from the clinical histories and micro-histories filed in the department of statistics and the Hematology Service. The variables studied were: prenatal diagnosis, municipality of origin, sex, age at diagnosis, reason for diagnosis, presence of viscero-megaly, hemoglobin and reticulocyte count.
Results: a total of 25 patients were studied, 60 % of them with hemoglobin SS, 20 % with hemoglobin S / B thalassemia and SC respectively. Only 28 % had a prenatal diagnosis. 52 % were diagnosed between 6 months and 2 years, female sex predominated. At 48 % the reason for diagnosis was skin-mucous pallor, 44 % presented hemoglobin figures between 60-80 g/ l.
Conclusions: the clinical and / or laboratory characteristics of the patients were similar to that described by other authors at diagnosis. There is a low number of patients with prenatal diagnosis.

Key words: anemia sickle cell, diagnosis, child, cuba

Recibido: 2019-01-13 16:19:30
Aprobado: 2019-01-13 16:28:40

Correspondencia: Lucía Díaz Morejón. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. ldm@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La drepanocitosis es una anemia hemolítica crónica severa con alto índice de morbimortalidad que se hereda con patrón de herencia autosómico recesivo, representada por la forma homocigótica o hemoglobina SS y las llamadas variantes que en orden de frecuencia son la hemoglobina SC; la S/β talasemia, SD y SO, estas dos últimas no presentes en nuestro medio.[1-5]

Es la enfermedad de carácter genético más frecuente en el mundo y está considerada como un problema de la salud pública en muchos países. En Cuba, es la anemia hemolítica más frecuente, se calcula que el número de portadores es de alrededor de 300 000, y el número de enfermos aproximadamente de 4 000, para una incidencia del estado de portador del 3,08 % en la población general (AS) y del 6 % en el color de piel negra y mestiza.[1,2,5-7]

Las manifestaciones de esta enfermedad se producen debido a las alteraciones estructurales de la hemoglobina que conlleva a fragilidad y la inflexibilidad de los glóbulos rojos drepanocíticos cuando son expuestos a deshidratación, infección o suministro deficiente de oxígeno, que causan oclusión vascular y aumento de la viscosidad sanguínea.[1,4-7]

Los síntomas de esta enfermedad son más severos durante períodos llamados "crisis drepanocíticas" y aunque este es un padecimiento que está presente al nacer, por su carácter hereditario, los síntomas no suelen manifestarse hasta después de los 4-6 meses de edad y se caracterizan por la parición de crisis vasoclusivas (CVO), dolorosas y recurrentes con predisposición a infecciones severas. En el niño pequeño es frecuente la crisis de secuestro esplénico, que puede conducir a la muerte si no se trata rápidamente.[5,7-10]

El Programa de Prevención de Anemia Falciforme que existe en Cuba desde el año 1986 brinda a las parejas con alto riesgo de tener hijos afectados con las formas SS y SC, la opción del diagnóstico prenatal y decidir sobre la continuación o no del embarazo, si el feto resulta afectado.[5,7,9-15]

La anemia drepanocitica, dentro del Servicio de Oncohematología en el hospital pediátrico de Cienfuegos es un de las enfermedades raras con más incidencia, razón que motivó la realización de esta investigación.

MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo en el que el universo estuvo constituido por la totalidad de pacientes con variantes de anemia drepanocítica atendidos en el Servicio y consulta de Hematología del Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos.

La fuente de los datos la constituyeron las historias clínicas y microhistorias archivadas en el departamento de estadística y Servicio de Hematología, estas últimas a través del modelo oficial

establecido por el IHI de La Habana para el seguimiento de estos enfermos. La población total fueron los menores de 19 años y por municipios se tomó de la base de datos del departamento de estadística provincial y se utilizó para la tasa la fórmula de número de casos entre la población por diez mil (N_0 de casos por municipio / población total X 10000).

Las variables utilizadas fueron:

- Tipo variante de hemoglobina.
- Diagnóstico prenatal.
- Tasa de prevalencia por municipio de procedencia.
- Sexo.
- Edad al diagnóstico.
- Motivo de diagnóstico.
- Presencia de visceromegalia.
- Cifras de hemoglobina y conteo de reticulocitos al diagnóstico.

RESULTADOS

El número total de pacientes menores de 19 años con drepanocitosis atendidos en la institución fue de 25, de ellos 15 que representaron el 60 % pertenecen a la forma homocigótica de la enfermedad (Hb SS), mientras que 5 pacientes pertenecen a la variedad SB/ talasemia y 5 presentaron la variante SC para un 20 % respectivamente. (Tabla 1).

Tabla 1. Distribución según tipo variante

Variante	No.	%
SS	**15**	**60**
SC	5	20
S/B Talasemia	5	20
Total	**25**	**100**

Según la distribución por municipio de procedencia, 6 pacientes pertenecen al municipio Cienfuegos con una tasa de prevalencia de 4,0 que constituye el de mayor número de enfermos. Se destaca también Cumanayagua con una tasa de prevalencia de 5,4, la más alta de la provincia teniendo en cuenta la población infantil. El resto de los municipios presentaron una prevalencia que osciló entre 1 y 1,4 excepto los de Aguada, Rodas, Lajas que no presentaron casos en el periodo estudiado. (Tabla 2).

Tabla 2. Distribución según municipio de procedencia

Municipio	No. frecuencia	Población total	Tasa
Cienfuegos	16	39563	4,0
Palmira	1	7511	1,3
Cruces	1	6729	1,4
Lajas	0	4994	0
Rodas	0	7310	0
Abreus	1	7584	1,3
Aguada	0	7624	0
Cumanayagua	**6**	**10957**	**5,4**
Total	**25**	**92272**	**2,7**

El diagnóstico prenatal solo se realizó en 7 pacientes lo que representó el 28 % del total de casos. Este es un programa iniciado en Cuba desde el año 1991, que establece realizar electroforesis de hemoglobina a toda mujer embarazada y que permite detectar las parejas en riesgo, en las cuales se hace preciso el estudio genético para corroborar si el feto tiene afectación, con el objetivo de ofrecer consejo genético a la pareja. (Tabla 3).

Tabla 3. Diagnóstico prenatal

Diagnóstico prenatal	No. pacientes	%
Sí	**7**	**28**
No	18	72
Total	**25**	**100**

En la serie estudiada el 52 % fue diagnosticado entre los 6 meses y 2 años de edad, predominó el sexo femenino con 13 niñas para un 52 %, en relación a la distribución por sexo. (Tabla 4).

Tabla 4. Distribución según edad al diagnóstico

Edad	No. pacientes	%
< 6 meses	7	28
≥ 6 m ≤ 2años	**13**	**52**
> 2 años	5	20
Total	**25**	**100**

Predominaron las pacientes de sexo femenino con un total de 13 para un 52 % del total. (Tabla 5).

Tabla 5. Distribución según sexo

Sexo	No.	%
Femenino	**13**	**52**
Masculino	12	48
Total	**25**	**100**

El principal motivo de diagnóstico fue la palidez cutáneo-mucosa que estuvo presente en el 48 % de los pacientes estudiados, lo que se corresponde con la aparición de anemia, que puede estar presente desde los primeros meses de la vida o sea alrededor del tercer mes, aunque como se señaló anteriormente lo más frecuente es que el diagnóstico se realice después del sexto mes de vida en aquellos niños a los que no se les realiza el diagnóstico prenatal. Las crisis vasooclusivas, mano-pie y óseas constituyeron la segunda condición que motivó el diagnóstico con el 8 % de los niños estudiados. (Tabla 6).

Tabla 6. Motivo de diagnóstico

Motivo	No.	%
Palidez cutáneo-mucosa	**12**	**48**
Crisis vasoclusiva óseos	2	8
Crisis mano-pie	2	8
Crisis de secuestro	1	4
Crisis vasoclusiva abdominal	1	4
Diagnostico prenatal	**7**	**28**
Total	**25**	**100**

En los casos estudiados solo se constató visceromegalia presente al diagnóstico en el 48 % casi la mitad de ellos, tampoco es que sea despreciable. (Tabla 7).

Tabla 7. Visceromegalia presente al diagnóstico

Tipo	Sí		No	
	No.	%	No.	%
Hepatomegalia	10	40	15	60
Esplenomegalia	15	60	10	40

A continuación se expresan las cifras promedio de hemoglobina y conteo de reticulocitos. Aunque todos los pacientes presentaban reticulocitos elevados, cabe destacar que 10 pacientes para un 40 % presentó valores al diagnóstico por encima de 200 x 10^{-3}/l. (Tabla 8 y 9).

Tabla 8. Valores de hemoglobina al diagnóstico

Hemoglobina	No.	%
< 60 g/l	3	12
60-80 g/l	**13**	**44**
> 81 g/l	9	36
Total	**25**	**100**

Tabla 9. Valores del conteo de reticulocitos al diagnóstico

Conteo de reticulocitos	Frecuencia	%
< 100 x $10^{-3/l}$	7	**28**
100-200 x $10^{-3/l}$	8	**32**
> 200 x $10^{-3/l}$	**10**	**40**
Total	**25**	**100**

DISCUSIÓN

El número total de pacientes menores de 19 años con drepanocitosis atendidos en el centro es de 25, de ellos 15 que representan el 60 % que pertenecen a la forma homocigótica de la enfermedad (Hb SS), mientras que 5 pertenecen a la variedad SB/ talasemia y 5 presentaron la variante SC para un 20 % respectivamente. Estos resultados coinciden con lo reportado en la literatura médica, donde se señala la variante SC como la segunda en frecuencia detrás de la forma homocigótica.[1-7]

El municipio Cienfuegos exhibió la tasa de prevalencia más elevada, seguido de Cumanayagua, estos resultados pueden estar dados porque son los municipios de la provincia con mayor población.

En los últimos años en Cienfuegos se ha incrementado el número de pacientes con diagnóstico prenatal, lo cual está relacionado con el fortalecimiento en los medios de diagnóstico, la capacitación del personal y control adecuado del médico general integral en la captación temprana de toda mujer embarazada y sus controles iniciales, donde se realiza la electroforesis de hemoglobina y teniendo en cuenta el resultado, se estudia al esposo para definir conducta posterior, conociendo que esta es la enfermedad de carácter genético más frecuente en el mundo, se ha señalado un problema de salud en muchos países y la anemia hereditaria más frecuente en Cuba, donde se calculan en alrededor de 300,000 el número de personas portadoras (Hb AS).[1,2, 4, 15-17]

Según se plantea en la literatura médica el mayor porcentaje de pacientes presenta cifras promedio de Hb entre 60 y 80 g/l, en los analizados el 44 % debutó con valores promedio de Hb entre 60 – 80 g/l, lo que se corresponde con lo anteriormente señalado.[1-3, 5, 6, 12]

La distribución según edad al diagnóstico se corresponde con lo reportado por la literatura médica, donde se plantea que el diagnóstico en la mayoría de los niños se realiza después de los primeros 6 meses de vida[2-5] estos resultados se corresponden con lo reportado por otros autores, que señalan no existir diferencias significativas al respecto.[2-4, 6,11]

Predominaron las pacientes de sexo femenino con un total de 13 para un 52 % del total.

Las crisis vasooclusivas, mano-pie y óseas constituyeron la segunda condición que motivó el diagnóstico con el 8 % de los niños estudiados. Lo que también ha sido reportado por otros autores.[1- 3, 5, 9-17]

En relación a la visceromegalia presente al diagnóstico, toda la bibliografía consultada señala que la esplenomegalia es lo más frecuente, sin embargo, en los casos estudiados solo se constató en el 48 % casi la mitad de los casos, tampoco es que sea despreciable. Por otra parte, se describe que la hepatomegalia puede aparecer más tardíamente[3-6,17] lo cual no concuerda con los resultados de esta investigación, ya que en el 40 % de los niños se encontró al diagnóstico.

El 60 % de los pacientes estudiados se corresponde con la forma homocigótica de la enfermedad (Hb SS), lo que representa los SC y S/β talasemia el 20 % respectivamente de los casos. El municipio Cienfuegos presentó la tasa de prevalencia más elevada (4.1). El diagnóstico prenatal solo se realizó en 7 pacientes para un 28 %. El mayor porcentaje de niños se diagnosticó entre los 6 meses y los 2 años de vida. El sexo femenino predominó con el 52 % de

los casos. La palidez cutáneo-mucosa estuvo presente como motivo de consulta en el 48 % de los enfermos. La esplenomegalia fue el hallazgo clínico presente en 15 pacientes para el 60 % de los casos. El 44 % de los pacientes estudiados presentaron cifras promedio de Hb entre 60-80g/l y en 10 niños se constató un conteo de reticulocitos superior a 200 $x10^{-3}$/l.

Las características clínicas y/o de laboratorio de los pacientes de la investigación son similares a lo descrito por otros autores a su diagnóstico, sin embargo, se considera un problema, el bajo número de pacientes diagnosticados prenatalmente, lo que puede indicar fallos en el Programa de Diagnóstico Prenatal en años anteriores, ya que en los últimos años hay mayor número de casos diagnosticados, debido al fortalecimiento en los medios de diagnósticos y del personal capacitado para realizarlos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Nelson. Tratado de Pediatría. En: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB. Enfermedades de la sangre: Hemoglobinopatías Drepanociticas. 18 ed. Madrid: Elsevier; 2008: p. 1745-50

2. Cruz M, Vela E. Anemias. En: Cruz M, Jiménez R, Botet F. Tratado de Pediatría. 8va ed. Madrid: Editorial Engo; 2001: p. 1415-6

3. Pujadas X, Viñals L. Enfermedad de células falciformes en el embarazo. Rev Cubana Obst Ginecol [revista en Internet]. 2016 [citado 21 Feb 2018];42(2):[aprox. 15p]. Disponible en: http://revginecobstetricia.sld.cu/index.php/gin/article/view/58

4. Cervera IA, García M, Collazo T. Estudio molecular de anemia falciforme. Frecuencia de los alelos βS y βC en pacientes estudiados en el año 2010. Medisur [revista en Internet]. 2012 [citado 12 Ene 2018];10(5):[aprox. 10p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v10n5/ms05510.pdf

5. Borrego D, Velázquez A, Pérez O, Torres JE. Caracterización clínico-epidemiológica de niños tuneros con sicklemia. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [revista en Internet]. 2015 [citado 2 May 2018];40(5):[aprox. 10p]. Disponible en: http://www.revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/60

6. Cabrera M. Anemia drepanocítica: de los eventos agudos al daño crónico de órganos. Medisur [revista en Internet]. 2016 [citado 12 May 2018];14(4):[aprox. 10p]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/medisur/msu-2016/msu164r.pdf

7. Machín S, Álvarez I, Svarch E, Menéndez A, Hernández C, Sosa O. Morbilidad y mortalidad de la anemia drepanocítica: estudio observacional de 36 años. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2015 [citado 2 May 2018];31(3):[aprox. 11p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892015000300005&lng=es

8. Delaney KM, Axelrod KC, Buscetta A, Hassell KL, Adams PE, Seamon C, et al. Leg ulcers in sickle cell disease: current patterns and practices. Hemoglobin. 2013;37(4):325-32

9. Svarch E, Marcheco B, Machín S, Menéndez A, Nordet I, Arencibia A, et al. La drepanocitosis en Cuba. Estudio en niños. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2011 [citado 22 Feb 2015];27(1):[aprox. 15p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000100005

10. Matteocci A, Pierelli L. Red blood cell alloimmunization in sickle cell disease and in thalassaemia: current status, future perspectives and potential role of molecular typing. Vox Sang. 2013;106(3):197-208

11. Rivero RA. Medio diagnóstico rápido y de bajo costo en la anemia drepanocítica. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2016 [citado May 2018];32(2):[aprox. 9p]. Disponible en: http://revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/443

12. National Institute of Health. Anemia de células falciformes [Internet]. Bethesda: NHLBI; 2016 [citado Oct 23]. Disponible en: https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/espanol/anemia-de-celulas-falciformes

13. Zúñiga P, Martínez C, González LM, Rendón DS, Rojas N, Barriga F, et al. Enfermedad de células falciformes: Un diagnóstico para tener presente. Rev chil pediatr [revista en Internet]. 2018 [citado 21 Feb 2018];89(4):[aprox. 5p]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_artt

ext&pid=S0370-41062018000400525&lng=es.http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062018005000604

14. Kato GJ, Gladwin MT, Steinberg MH. Deconstructing sickle cell disease: Reappraisal of the role of haemolysis in the development of clinical subphenotypes. Blood Rev. 2007;21(1):37-47

15. Svarch E, Hernández P, Ballester JM. La drepanocitosis en Cuba. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2004 [citado 23 Oct 2013];20(2):[aprox. 10p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892004000200009

16. Shilpa J, Nitya B, Lakshmanan K. Acute chest syndrome in children with sickle cell disease. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2017 [citado 2 May 2018];30(4):[aprox. 7p]. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5733742/

17. Rodríguez W, Saenz GR. Haplotipos de la hemoglobina S: Importancia epidemiológica, antropológica y clínica. Rev Panam Salud Pública. 1999;3(1):1998