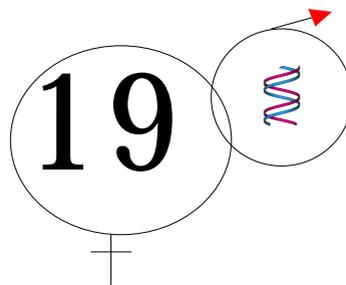


ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES: UN PROGRAMA DE NIVEL PRIMARIO DE ATENCIÓN



Marcos Martín Ruíz

La enfermedad genética más frecuente en Cuba es la anemia falciforme, nombrada también "sickleemia". Hay establecido desde la década del 80, un programa de atención a las "parejas de riesgo". Sobre esta enfermedad, sus características epidemiológicas y la acción del Médico General Integral en la atención primaria, nos habla este capítulo. Es un ejemplo de cómo dirigir la prevención a través de diferentes aristas del asesoramiento genético de una enfermedad con una población de tan alta frecuencia de portadores.

ANEMIA FALCIFORMES

El término Anemia Falciforme (AF) se refieren a un grupo de trastornos genéticos que tienen en común la presencia de la hemoglobina S (HbS), que es una variante de la hemoglobina normal del adulto (HbA). La molécula de HbA está formada, además de los grupos hem, por dos cadenas polipeptídicas α y dos β , determinadas ambas por dos genes α -globina y un gen β -globina, pero esta última con una mutación en la posición 6 en que el aminoácido valina sustituye al ácido glutámico presente en la HbA.

La HbS en condiciones de baja tensión de oxígeno es menos soluble que la HbA y forma agregados al unirse entre sí, de esta forma afecta la capacidad de transportación de oxígeno y deforman la estructura de la membrana citoplasmática, normalmente muy flexible. Este hematíe deformado o "falciformado" obstruye el flujo sanguíneo en los vasos capilares, causando infarto de los tejidos que debían ser irrigados, con crisis de dolor que pueden ser intensas. En general, son bien conocidas las condiciones que llevan a estas crisis de dolor, pero no las abordaremos en este material. La anemia hemolítica presente crónicamente en este grupo de trastornos, se debe a la destrucción aumentada de los hematíes falciformados por acción del bazo y otros órganos del sistema retículo-endotelial.

Sinónimos de Anemia Falciforme:

- Anemia de Células Falciformes.

- Anemia de Hematíes Falciformes.
- Hemoglobinopatías S.
- Sickle Cell Disease (en inglés).

El gen β -globina se encuentra en el brazo corto del cromosoma 11 y presenta cientos de alelos pero no todos causan enfermedades. Entre los que causan enfermedad, los más frecuentes son: la HbS ya mencionada y la hemoglobina C (HbC). La HbC tiene dos cadenas β -globinas C, determinadas por el alelo β^C . Existen otros alelos que afectan cuantitativamente la síntesis de cadenas β -globina, bien por la disminución de éstas [β^+ talasemia] o bien por su ausencia total [β^0 talasemia].

Los tipos más frecuentes de AF o Hemoglobinopatías S son la Hemoglobinopatía SS (HbSS), la Hemoglobinopatía SC (HbSC) y la Hemoglobinopatía S/ β -talasemia (HbS/ β -talasemia). Las características clínicas de las mismas pueden ser consultadas en los diferentes textos médicos.

La HbSS es la forma más frecuente y también la más severa. Presenta anemia crónica severa, crisis dolorosas y hemolíticas, y en ausencia de atención médica adecuada llevan a la muerte en edades tempranas de la vida en la mayoría de los casos. Tiene lugar cuando se ha heredado un gen β^S de cada padre. Esta forma de AF es denominada por diferentes autores como Sicklemia (en inglés), siclemia (anglicismo), drepanocitemia o anemia drepanocítica. A veces estos dos últimos términos los utilizan también como sinónimo de Anemia Falciforme.

La HbSC es menos severa que la anterior, es variable en su expresión y una tercera parte de los casos se comporta en forma benigna, pero no por ello exenta de complicaciones que podrían ser fatales. Tiene lugar cuando se ha heredado de uno de los padres el gen β^S y del otro el gen β^C .

La HbS/ β^0 -talasemia es la combinación heterocigótica de un alelo S y un alelo β -talasémico. La ausencia del alelo β -talasémico implica que sólo la HbS se expresa fenotípicamente, comportándose como si fuera HbSS. Tiene lugar cuando se hereda de uno de los padres el gen β^S y del otro el gen β -talasémico.

Los individuos heterocigóticos AS (HbAS) y AC (HbAC) se comportan como personas sanas en condiciones normales.

En Cuba, las tres formas de hemoglobinopatías S referidas están presentes dado la frecuencia de los alelos β^S (3% de heterocigotos), β^C (0.7% de heterocigotos) y β -talasemia (0.5%) en nuestra población.

Sin embargo, las frecuencias antes señaladas no tienen igual distribución en todas las provincias y municipios del país, dado fundamentalmente porque los alelos β^S y β^C , en lo esencial llegan a Cuba en los esclavos africanos forzosamente traídos al país por los

colonialistas españoles hasta el siglo XIX. También están presentes algunos casos que llegaron a Cuba a través de inmigrantes de países árabes como Líbano y Siria. En las provincias orientales la prevalencia de heterocigotos con HbAS tienen una prevalencia entre 5 y 7%. En algunas zonas específicas del país pueden ser más altas. Aunque se ha calculado que de acuerdo con las frecuencias de portadores, podrían nacer anualmente en Cuba aproximadamente 100 niños con la enfermedad, sin embargo, el efecto de concentración de heterocigotos en zonas determinadas y la tendencia a matrimonios intra-étnicos hace que el número de parejas de que ambos tiene HbAS o HbAC (Hemoglobinas A y C), que tienen alto riesgo (25%), sea más alto que lo estadísticamente esperado si todos los matrimonios fueran al azar y la distribución fuera uniforme en el país.

El Sistema Cubano de Salud (SNS) tiene establecido un programa para detectar tempranamente las parejas y brindarles la posibilidad de un diagnóstico prenatal, de tal forma que ellas podrían tomar decisiones respecto a la continuación o interrupción del embarazo si el diagnóstico fetal fuera positivo.

A partir de las decisiones de las parejas de interrumpir el embarazo en unos casos y en otros por la disminución del número de hijos que en estas condiciones deciden tener, ha sido menor en las últimas dos décadas el número de nacimientos de niños afectados.

En este programa, el médico de la atención primaria debe indicarle a la gestante un análisis para determinar el tipo de hemoglobina que ella posee. Si resulta tener HbAS o HbAC, u otra combinación que no sea la hemoglobina normal en forma homocigótica (HBAA), debe brindarse el mismo estudio al cónyuge. Así, es posible detectar las parejas de alto riesgo. El análisis debe hacerse lo más temprano posible para que pueda realizarse el diagnóstico prenatal en momento apropiado si ésta fuera la opción de la pareja, por tanto se indica al momento del diagnóstico del embarazo. En muchas ocasiones, ya la gestante, su esposo o ambos conocen su condición, lo cual es deseable y permite mayor rapidez. El estudio preconcepcional es posible y deseable, siempre que se decida por las personas y se indica por los médicos de la atención primaria u otros.

Los niños que nazcan con la afección por haber decidido sus padres continuar el embarazo o por cualquier otro motivo, son dispensarizados y reciben una atención médico especializada. El Instituto de Hematología e Inmunología y los servicios hematológicos en Cuba, han trabajado desde la década de los años 80 en la atención precoz y está totalmente demostrado que este diagnóstico precoz de la afección permite acciones de prevención secundaria, evitando en lo posible las complicaciones, resultando en una mayor calidad y esperanza de vida a los mismos.

En todo el programa se respeta la autonomía de las personas, que tienen la opción de aceptar o rechazar cualquiera de las acciones de salud, como son: la determinación del tipo de hemoglobina, el diagnóstico prenatal o la interrupción del embarazo.

La ejecución de programas de pesquiasaje masivo como el que describimos, es recomendable en las enfermedades con patrón de herencia autosómico recesivo, cuando la prevalencia del gen mutado causante de la enfermedad es alta en la población y existen técnicas de laboratorio que permitan detectar a los heterocigotos. Requieren además de recursos humanos, técnicos y organizativos, generalmente aportados por las agencias gubernamentales. En nuestro país es garantizado por el sistema nacional de salud.

Los actores de este programa son los ciudadanos que deseen participar, los médicos de la atención primaria, y el resto de los profesionales de la salud que ejecutan las distintas acciones. No obstante queremos resaltar el papel del médico de la atención primaria.

El médico de la atención primaria asegura a sus pacientes la información relacionada con el programa, la descripción de la enfermedad y sus complicaciones, el estudio preconcepcional o en el momento de la gestación a las embarazadas, la realización de los análisis correspondientes en el momento más adecuado, y el seguimiento hasta conocer el riesgo de una persona o una pareja en particular, así como mantenerle informado del curso de los estudios de los mismos.

RESUMEN

- Toda persona debiera conocer cual es el tipo de hemoglobina que posee.
- Las personas que tienen HBAA no tienen ningún riesgo de tener hijos con HbSS o HbSC.
- Las personas que tienen HbAS, HbAC, u otra distinta de HbAA, deberían conocerlo preconcepcionalmente, de modo que al planear tener hijos, su cónyuge también se estudie si no lo ha hecho ya.
- Especialmente deberían hacer el estudio anterior, aquellos que ya tienen antecedentes de algún familiar con dichas características.