

Anemia Falciforme

CONCEPTO

La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria de los glóbulos rojos. Se caracteriza por episodios de dolor, anemia (falta de glóbulos rojos), infecciones serias y daño en órganos vitales. El error del gen de hemoglobina se produjo a raíz de una transformación genética que tuvo lugar hace muchos miles de años, en personas de varias partes de África, la cuenca del Mediterráneo, el Oriente Medio y la India. En esa época era muy común una forma mortal de paludismo, y las epidemias de paludismo causaban la muerte de gran número de personas. Los estudios muestran que en las zonas donde el paludismo era un problema, los niños que heredaban un sólo gen de la hemoglobina falciforme-- y que, por tanto, eran portadores del rasgo de la célula falciforme-- tenían una ventaja para sobrevivir: a diferencia de los niños con genes de hemoglobina normales. Esos niños sobrevivían las epidemias de paludismo, crecían, tenían hijos y transmitían el gen de la hemoglobina falciforme.

CAUSAS

La anemia de células falciformes es una enfermedad genética autosómica recesiva resultado de la sustitución de adenina por timina en el gen de la globina beta, lo que conduce a una mutación de ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena polipeptídica de globina beta y a la producción de una hemoglobina funcionalmente defectuosa, la hemoglobina S. Debido al cambio de ese aminoácido, las moléculas de hemoglobina se agregan formando fibras y dándole al hematíe esa forma de hoz. La transformación del eritrocito se produce cuando no transporta oxígeno, pues con oxihemoglobina, el glóbulo tiene la forma clásica bicóncava.

Los niños que heredan copias del gen defectuoso de los dos padres tendrán anemia falciforme. Los niños que heredan el gen defectuoso de la hemoglobina de sólo un padre no tendrán la enfermedad, pero llevarán consigo la herencia del gen falciforme. Los individuos que heredan el gen falciforme de sólo un padre generalmente no tienen síntomas, pero pueden transmitir el gen de la hemoglobina falciforme a sus hijos.

SUS SÍNTOMAS

Los síntomas de la anemia falciforme son causados por una hemoglobina anormal. La

hemoglobina, la principal proteína contenida en los glóbulos rojos, transporta el oxígeno desde los pulmones hacia todo el organismo. Normalmente, los glóbulos rojos son redondos y flexibles y se desplazan fácilmente por los vasos sanguíneos. Pero en la anemia falciforme, la hemoglobina anormal hace que los glóbulos rojos se endurezcan y, vistos bajo el microscopio, adoptan la forma de una letra C, como una hoz. Estos glóbulos rojos endurecidos pueden atascarse en los vasos sanguíneos pequeños, interrumpiendo la irrigación sanguínea a los tejidos vecinos. Esto causa dolor (llamado episodio o crisis de dolor de anemia falciforme) y, a veces, daños en los órganos. Los glóbulos rojos falciformes también mueren y se descomponen más rápidamente que los glóbulos normales, lo cual produce anemia.

Otros de los síntomas que pueden padecer son:

- Aumento del número de pulsaciones y de la longitud de las fibras cardíacas, lo que conlleva riesgo de insuficiencia cardíaca.
- Mareos frecuentes.
- Disminución del número de hematíes, debido a su extrema fragilidad.
- Anoxia de tejidos, provocada por el esfuerzo.
- Obstrucción y desgarro de venas.
- Disminución de hemoglobina.
- En niños es más común la Dactilitis
- Crisis vaso-oclusivas

LOS TIPOS DE ANEMIA FALCIFORME

Existen varios tipos de anemia falciforme. Los tipos más comunes suelen ser:

- SS (cuando el niño hereda un gen de glóbulos falciformes de cada padre),
- SC (cuando hereda un gen de glóbulos falciformes y un gen de otro tipo anormal de hemoglobina llamado "C") y
- S con talasemia beta-cero (cuando hereda un gen de glóbulos falciformes y un gen de un tipo de talasemia, otro tipo de anemia hereditaria).

TRATAMIENTOS

Aunque no hay ninguna cura para la anemia falciforme. Los médicos pueden prestar considerable ayuda a quienes padecen esta enfermedad, y el tratamiento se perfecciona constantemente. El tratamiento básico cuando surgen las crisis de dolor consiste principalmente de medicinas y fluidos para reducir el dolor y prevenir las complicaciones. Estos líquidos son administrados por vía oral e intravenosa.

Las transfusiones de sangre se utilizan para tratar y prevenir algunas de las complicaciones de

la anemia falciforme. Las transfusiones corrigen la anemia al aumentar el número de glóbulos rojos normales en la circulación de la sangre. Las transfusiones se usan para tratar la inflamación del bazo en los niños antes de que la afección ponga en peligro la vida del niño. El tratamiento de transfusiones periódicas también puede ayudar a prevenir ataques cerebrovasculares que se repiten en los niños con alto riesgo de desarrollar complicaciones incapacitantes del sistema nervioso.

En los niños pequeños con anemia falciforme es posible prevenir las infecciones de los pulmones y una muerte temprana si se les administra penicilina por vía oral dos veces por día desde que tienen aproximadamente 2 meses de edad y se continúa hasta los 5 años de edad por lo menos. Recientemente, sin embargo, se ha comunicado la existencia de varias formas nuevas de bacterias de neumonía que son resistentes a la penicilina. Como las vacunas contra estas bacterias no son efectivas en los niños pequeños, se proyecta llevar a cabo estudios para ensayar nuevas vacunas.