

I. Padrones Prieto, A. Tagarro García

*An Esp Pediatr 1999;51:711-712.*

### Anemia en una niña de origen antillano

#### Caso clínico

Una niña de 5 años, de raza negra y padres dominicanos, acudió a la consulta de pediatría de atención primaria por fiebre de 38°-39° C de 48 horas de evolución, sin otros síntomas. Como único antecedente personal de interés, tuvo una tuberculosis pulmonar a los 2 años de edad tratada y diagnosticada en Santo Domingo. A la exploración, presentaba regular estado general, subictericia conjuntival, exantema punteado "en piel de gallina", eritematoso, no pruriginoso, localizado en las regiones torácica, axilar, retroauricular y facial respetando el triángulo nasomentoniano y en zonas de flexión. Asimismo presentaba lengua saburral, adenopatías subangulomandibulares y retroauriculares y una faringe eritematosa y con exudado. No presentaba hepatoesplenomegalia. Tras la sospecha diagnóstica de escarlatina, se realizó frotis faríngeo para cultivo de estreptococo beta-hemolítico (que fue positivo con control posterior negativo) y hemograma, proteína C reactiva, sistemático de orina y bioquímica general. Se pautó tratamiento con fenoximetilpenicilina y paracetamol.

A los 5 días del inicio del cuadro se objetivó descamación en la región facial y tronco, desaparición del eritema, soplo sistólico en mesocardio I/VI, y lengua aframbuesada.

Desde el laboratorio se informó que en los análisis se reflejaba una anemia importante con dianocitos y esquistocitos. Hemograma: serie roja: Eritrocitos: 2.960.000/mm<sup>3</sup>, Hb: 9,40g/dl,

Hto: 25%, VCM: 86 μm<sup>3</sup>, HCM: 32 pg, CHCM: 37g/dl; serie blanca: Leucocitos: 12.970/mm<sup>3</sup> (S: 44%, L: 48%, M: 6%); plaquetas: 392.000/mm<sup>3</sup>. PCR: 10,8 mg/dl. Debido a estos resultados, a la raza y procedencia de la paciente se solicita hemograma: Serie roja: Hematíes: 2.860.000/mm<sup>3</sup>, Hb: 9 g/dl, Hto: 24%, VCM: 84 μm<sup>3</sup>, HCM: 32 pg, CHCM: 38 g/dl. Otras anomalías (fórmula manual): esquistocitos, dianocitos, y un 2% de eritroblastos ortocromáticos. Serie blanca: Leucocitos: 13.350/mm<sup>3</sup> (S: 30%, L: 58%, M: 6%); plaquetas: 303.000/mm<sup>3</sup>; primer nivel de anemia (reticulocitos: 6,0 %, ferritina: 820 ng/ml, haptoglobina: 6 mg/dl, ácido fólico: 6,4 ng/ml, vitamina B<sub>12</sub>: 820 pg/ml, ácido fólico eritrocitario: 289 ng/ml), VSG: 9. Coagulación: normal. Bioquímica: bilirrubina total: 1,84 mg/dl, bilirrubina directa: 0,55 mg/dl, GOT: 49 U/l, GPT: 19 U/l, Fe: 92 μg/dl, colesterol: 102 mg/dl, LDH: 823 U/l, urea, creatinina, iones normales; PCR: 4,8 mg/dl.

El resultado mostró datos indicativos de anemia hemolítica. En la electroforesis a pH alcalino se observaron bandas de movilidad electroforética relativa de Fairbanks en posición 6 (HbF, 3%) y en posición 8 (Hb S, 91%). La cromatografía, con un total de 68% de Hb S, 7,8% de Hb F y 3,2% de Hb A<sub>2</sub>, y la prueba de falciformación positiva.

#### Pregunta

*¿Cuál es el diagnóstico principal?*

## Anemia de células falciformes

La anemia de células falciformes es una anemia hemolítica debida a la sustitución de ácido glutámico por valina en el sexto residuo de la cadena beta de la hemoglobina. Esta alteración da lugar a la formación de Hb S en lugar de Hb A, lo que conduce a que los eritrocitos cambien su forma de disco bicóncavo por la de hoz o media luna. Con ello, la rigidez y la fragilidad de los hematíes se ven aumentadas. Los eritrocitos son retirados de la circulación y destruidos rápidamente, lo que contribuye en gran manera a la intensa anemia hemolítica que presentan los pacientes.

Los enfermos son homocigotos para la Hb S, y suelen tener un 2-4% de Hb A<sub>2</sub>, un 2-20% de Hb F y el resto de Hb S<sup>(1,2)</sup>.

El diagnóstico se basa, aparte de los datos analíticos que apoyan la existencia de una anemia hemolítica grave, similar al resto de las anemias del mismo grupo, la prueba de confirmación diagnóstica se realiza por el análisis de la hemoglobina. La electroforesis a pH alcalino pone de manifiesto una movilidad característica de la Hb S, pero con propiedades electroforéticas semejantes a otras hemoglobinas, por lo tanto se necesitan otras pruebas de confirmación diagnóstica: Electroforesis con agar gel a pH ácido, una preparación de los hematíes para demostrar el fenómeno de la falciformación cuando las células son desoxigenadas, o una prueba de solubilidad de la hemoglobina.

El diagnóstico precoz es esencial, sobre todo ahora que la profilaxis con penicilina oral dos veces al día iniciada a los 4-5 meses y manteniéndola al menos hasta los 6 años de edad ha demostrado que reduce la mortalidad por infecciones. Es importante la información y educación que debe recibir la familia sobre el manejo del niño, así como asesoramiento genético y disponibilidad de diagnóstico prenatal<sup>(3)</sup>.

Se debe hacer diagnóstico diferencial con todos los demás tipos de anemia hemolítica, recordando especialmente el déficit de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa, también frecuente en la raza negra. En esta entidad las crisis suelen seguir a ingesta de fármacos oxidantes o de ciertas legumbres (favismo), pero también a infecciones.

Un buen interrogatorio sobre antecedentes familiares nos orientará en gran medida, pues muchas de las anemias hemolíticas (todas las intracorporales salvo la hemoglobinuria paroxística nocturna) tienen un componente hereditario. Así sucedió con esta niña, puesto que una tía paterna padecía la enfermedad.

Otros diagnósticos diferenciales son la fiebre reumática y la artritis reumatoidea aguda, dado que la drepanocitosis se presenta con gran variedad de signos y síntomas, como son soplos cardíacos o artralgiás. Llama la atención que a la edad de 5 años la enfermedad no estuviese aún diagnosticada, pues suele ma-

nifestarse hacia el final del primer año de vida<sup>(1,4)</sup>.

Aunque en España la drepanocitosis es poco frecuente, el flujo de inmigrantes procedentes de África y América incrementa la posibilidad de encontrar durante nuestra práctica este tipo de enfermedad<sup>(3)</sup>. Por ello, en todo paciente de raza negra en que se observe una anemia hemolítica se debe pensar en una anemia de células falciformes, más aún si procede de una zona donde la malaria sea endémica. Esto se debe a que el gen drepanocítico confiere cierto grado de resistencia al paludismo falciparum. Se comprobó que la República Dominicana es zona endémica de esta infección<sup>(5)</sup>.

El tratamiento se dirige a evitar las complicaciones graves que presenta esta enfermedad, tanto infecciosas como vasculares. Es importante que cumplan las inmunizaciones habituales, así como la administración de la vacuna antineumocócica a partir de los dos años.

El ácido fólico, 1mg/día, ayuda a mantener una producción conveniente de eritrocitos.

Los episodios dolorosos pueden ser tratados con acetaminofén oral sólo o con codeína, antiinflamatorios, ingesta elevada de líquidos, e intentando disminuir el uso de analgésicos narcóticos.

En los enfermos con dolor crónico incapacitante, ictus, y otras complicaciones graves las transfusiones de hematíes suponen un aspecto del tratamiento. Estos pacientes necesitan vigilancia, por depósitos de hierro.

El trasplante de médula ósea tiene aplicaciones límites por sus riesgos.

Si bien no se conoce el estado en que se encontraba la paciente antes de acudir a la consulta por su escarlatina, parece lógico pensar que ésta precipitó un aumento de la hemólisis existente por la enfermedad de base.

Se concluye, por tanto, que probablemente la escarlatina dio lugar a una crisis hemolítica, manifestación que llevó al diagnóstico de la anemia drepanocítica.

## Bibliografía

- 1 Honig GB. Alteraciones de la hemoglobina. En: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, Nelson WE (eds). Tratado de Pediatría 15ª Edición. Madrid: McGraw-Hill Interamericana, 1997:1745-1756.
- 2 Cooper RA, Bunn HF. Anemias hemolíticas. En: Harrison (ed). Principios de Medicina Interna, 1776-1800.
- 3 Cabot A, Casado M, Barberá J, Roqueta M, Martorell Q, Bosch A, Rovira JM. Screening neonatal de drepanocitosis en el Consorci Sanitari de Mataró. Justificación y primeros resultados. *An Esp Pediatr* 1998; **49**:157-160.
- 4 Powers DR. Natural history of sickle cell disease-the first ten years. *Semin Hematol* 1975; **12**:267.
- 5 Academia Americana de Pediatría. Informe del Comité sobre