

HEMOGLOBINOPATÍAS EMERGENTES

Dra. A. Cantalejo.
Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón.
Madrid

Ya en mis primeros años de profesión, en mi antiguo y muy querido Hospital Infantil Gregorio Marañón de Madrid, que era el Hospital Provincial de Beneficencia de todo Madrid, y por tanto su población adscrita a este Centro no disponía de Seguridad social, y estaba constituida en su mayor parte por barrios marginales en mayor o menor grado. Por este motivo contábamos entre nuestros pacientes con el mayor número de Enfermedad Falciforme de todo el resto de Centros madrileños.

Las determinaciones analíticas de Hemoglobinas se hacían en pocos centros, siendo el Centro de Investigaciones Científicas de Madrid donde, a veces personalmente, remitíamos nuestras muestras.

Ya entonces, y estoy hablando de la década de los 70, junto con la Dra. Casado y Dr. Abrisqueta vimos como la incidencia de hemoglobinopatías (rasgo talasémico, rasgo falciforme y enfermedad falciforme) era importante y que en un futuro llegaría a ser un problema de Salud.

Hoy en el año 2004, las **hemoglobinopatías emergentes** constituyen, en efecto uno de los mayores problemas de morbilidad y mortalidad para la Salud Pública, con un gran gasto económico sino ponemos en marcha sistemas de detección precoz, seguimiento y tratamiento.

La Sociedad Española de Hematología Pediátrica en el año 1999, en la Reunión Anual celebrada en Salamanca ese año, propone elaborar un Protocolo Nacional de Enfermedad Falciforme o Drepanocitosis y un Registro Nacional donde quedan censados estos pacientes y así conocer su incidencia y complicaciones e incapacidades, y llegar a crear en un futuro un Plan de Prevención, al igual que en otros países europeos y americanos.

Nuestra Sección viene realizando este trabajo, presentando cada año los datos del registro, en el que colaboran la mayor parte de los Hospitales Españoles con pacientes pediátricos.

Este protocolo está a vuestra disposición en vuestra Sociedad Pediátrica (<http://www.svnp.es/document/protodrepanocitosis.htm>).

La Enfermedad de células falciformes o drepanocitosis constituye la forma más frecuente de hemoglobinopatía estructural, y resulta de la sustitución de un aminoácido (ac. glutámico en la sexta posición de la cadena beta, por otro (valina), dando la Hb S, con una deformación especial de los hematíes dando lugar a múltiples complicaciones. Es muy frecuente en la raza negra.

- La drepanocitosis puede existir bajo 4 formas diferentes:
 - Forma heterocigota o rasgo falciforme (Hb AS)
 - Forma homocigota o anemia falciforme (Hb SS)
 - Forma doble heterocigota HbS-Talasemias (HbS-Tal)
 - Forma doble heterocigota HbS-HbC (HbSC)

Las técnicas diagnósticas se realizan por

- HPLC (Cromatografía líquida de alta presión)
- Electroforesis de Hemoglobinas a pH alcalino y ácido (acetato-celulosa y agar citrato)

Los pacientes susceptibles de realización de estas técnicas son.

- Población neonatal global
- Paciente sospechoso de cualquier edad
 1. Antecedentes familiares de drepanositosis
 2. Individuo de raza negra
 3. Sintomáticos

Este año desde nuestro nuevo Hospital Materno Infantil hemos recogido los datos de 27 Hospitales en total.

A continuación ofrecemos la dirección del Registro modificado, donde podéis dirigiros cuando lo deseáis.

DIRECCIÓN DEL REGISTRO.

DRA. M^a ANGELES CANTALEJO LÓPEZ
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO
GREGORIO MARAÑÓN DE MADRID,

SECCIÓN DE ONCOHEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

C/Maiquez 9 , 28009 Madrid

Tf: 915290037/ 915290352

Fax: 91.5290248

E-mail: mcantalejo.hgugm@salud.madrid.org



TOTAL PACIENTES REGISTRADOS:



- ▶ **Portadores:** 95 pacientes
- ▶ **Homocigotos o dobles heterocigotos:** 138 pacientes

99 pacientes aún en seguimiento

39 pacientes han perdido el seguimiento

DISTRIBUCIÓN GENÉTICA PACIENTES

	SS	SC	S beta	TOTAL
2000	29	6	7	42
2001	40	6	10	56
2002	72	8	13	93
2003	80	8	14	102
2004	108	12	18	138

CARACTERISTICAS HOMOCIGOTOS-DOBLES HETEROCIGOTOS

Edad media: 8 ˆ 2 años

Sexo:



Del total:	En seguimiento:
68 varones	45 varones
63 mujeres	48 mujeres
7 desconocido	6 desconocido

Consanguinidad:

Sí: 2
No: 106
Desconocido: 30 casos

CONTINENTE Y PAIS DE NACIMIENTO PACIENTES:

AFRICA: 61

- Angola:1
- Argelia:1
- Nigeria:4
- Senegal: 6
- Marruecos:7
- Gambia: 9
- Sierra Leona:1
- Guinea Ecuat:23
- Guinea Port: 1
- Camerún:4
- Congo: 1
- Zaire: 2
- Burkina Faso:1

EUROPA: 43

- España: 41
 - Padres: 39 de origen africano
 - 4 de origen americano
- Italia: 1
- Portugal: 1



AMERICA: 19

- Republ Dominicana: 9
- Haiti: 1
- Santo Domingo: 3
- Perú: 1
- Ecuador: 3
- Venezuela: 1
- Colombia: 1

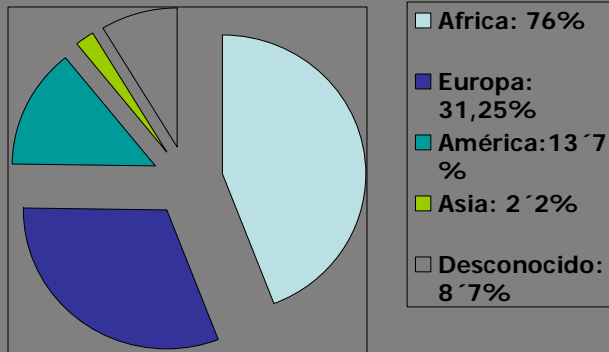
ASIA: 3

- India: 3

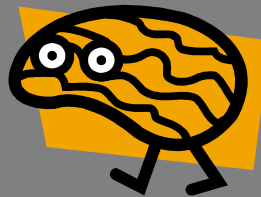
Desconocido:

12 pacientes

CONTINENTE Y PAIS DE NACIMIENTO PACIENTES:



SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:

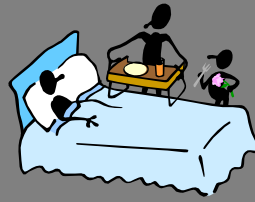


VALORACION RIESGO NEUROLÓGICO:

- ♠ Eco doppler transcraneal: 11 (11,11%) (todos N)
- ♠ RNM cerebral: 22 pacientes (22,22%)
(anormal en 5)
- ♠ Expl neuropsicológica: 11 (11,11%) pacientes
(anormal en 4)

SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:

TRATAMIENTO



- ♣ Sólo sintomático: 64
- ♣ Hipertransfusional: 3
- ♣ Quelante: 4
- ♣ Hydroxiurea: 27
 - ◇ Media edad inicio tto: 8´83 años
 - ◇ HbF media, último valor: 17´32%
 - ◇ Toxicidades transitorias: 4
 - ◇ Necesidad supresión tto: 0 pacientes
- ♣ Transfusiones agudas: 14

SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:

TRATAMIENTO



- ♣ TPH: 0 (anteriormente 3 pacientes: 2 fallecidos).
- ♣ Penicilina
 - ◇ 21 pacientes < 5 años
 - ◇ 21 pacientes > 5 años
 - ◇ NO la hacen: 22 pacientes > 5 años
 - ◇ No registro de dato: 35 pacientes.
- ♣ Vacunaciones según protocolo:
 - ◇ 60 pacientes
 - ◇ 33: dato registro de dato

SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:

COMPLICACIONES AGUDAS: 21 pacientes

- ◆ Dolor vasooclusivo: 14
- ◆ Fiebre sin foco: 5
- ◆ Sepsis por salmonella: 1
- ◆ Secuestro esplénico: 6
- ◆ Síndrome torácico agudo: 7



SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:

COMPLICACIONES CRONICAS: 27

- ◆ Trastornos hepatobiliares: 9
- ◆ Patología cardíaca: 4
- ◆ Trastornos auditivos: 1
- ◆ Trastornos visuales: 8
- ◆ Trastornos renales: 3
- ◆ Retraso curva P/T: 9
- ◆ Secuelas osteoarticulares: 2
- ◆ Trastornos pulmonares: 2
- ◆ Trastornos neurológicos psicomotores: 4
- ◆ Aloinmunización: 2
- ◆ Infecciones postrasfusión: 2 hep C crónicas
1 hep B crónica

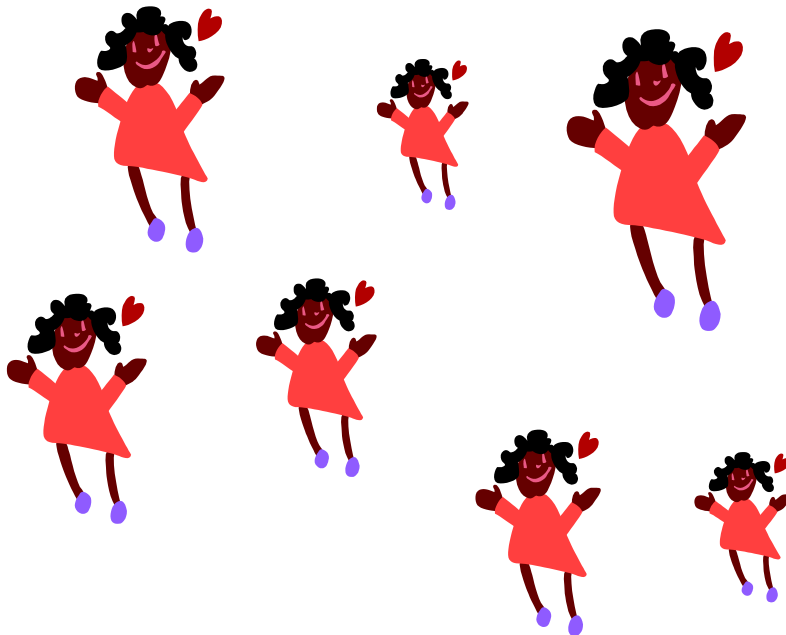


SEGUIMIENTO DE LOS 99 PACIENTES:



EXITUS: 2 pacientes

- 1 motivo desconocido (pbm cardiacos)
- 1 por sepsis por salmonella.



Dra. A. Cantalejo. Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón. Madrid