

ANEMIA FERROPENICA

La anemia ferropénica ocurre cuando el cuerpo no tiene suficiente cantidad de hierro. El hierro ayuda a producir glóbulos rojos. La anemia por deficiencia de hierro es la forma más común de anemia.

Es un trastorno autosómico recesivo debido a mutaciones en el **gen Tmprss6**. Este gen codifica para la proteína matriptase-2, una serina proteasa con una función importante en la absorción intestinal de hierro. Las mutaciones en el gen Tmprss6 producen una reducción de la actividad de la matriptase-2 en los hepatocitos y una mayor cantidad de la hormona hepcidina que inhibe la absorción intestinal de hierro, lo que desemboca en una anemia microcítica hipocrómica de grado moderado desde el nacimiento.

- Una dieta que carece de ciertas vitaminas y minerales. Una dieta consistentemente baja en hierro, vitamina B-12 y folato incrementa tu riesgo de anemia.
- Trastornos intestinales
- Menstruación
- Embarazo
- Afecciones crónicas
- Antecedentes familiares

CUADRO CLINICO

Fatiga extrema

Debilidad

Piel pálida

Dolor torácico, latidos cardíacos rápidos o falta de aliento

Dolor de cabeza, mareos o vértigo

Manos y pies fríos

Inflamación o dolor en la lengua

Uñas quebradizas

DIAGNOSTICO

Tamaño y color de los glóbulos rojos. Con la anemia por deficiencia de hierro, los glóbulos rojos son más pequeños y de color más pálido de lo normal.

Hematocrito. Este es el porcentaje de tu volumen sanguíneo compuesto por glóbulos rojos. Los niveles normales están generalmente entre 35,5 y 44,9 por ciento para las mujeres adultas y entre 38,3 y 48,6 por ciento para los hombres adultos. Estos valores pueden cambiar dependiendo de tu edad.

Hemoglobina. Los niveles de hemoglobina inferiores a lo normal indican anemia. El rango normal de hemoglobina se define generalmente como 13,2 a 16,6 gramos (g) de hemoglobina por decilitro (dL) de sangre para los hombres y 11,6 a 15 g/dL para las mujeres.

Ferritina. Esta proteína ayuda a almacenar hierro en el cuerpo, y un nivel bajo de ferritina, por lo general, indica un nivel bajo de reservas de hierro.

TRATAMIENTO

Se basa en la administración de hierro, sea a través de la dieta o mediante administración oral de suplementos de hierro.

La anemia se diagnostica mediante un análisis de sangre, con un hemograma en el que se mide la cantidad de hemoglobina y el recuento y clasificación de todas las células sanguíneas. Se diagnostica anemia cuando la hemoglobina se encuentra por debajo de 12 g/dl en la mujer y 13 g/dl en el varón

El pronóstico es bueno si la anemia ferropénica no es una complicación de una condición médica seria. En estos casos, la recuperación depende del tratamiento del problema de fondo. La mayoría de las personas pueden tratar o manejar su **anemia** con suplementos de hierro

ANEMIA MEGALOBLASTICA

La anemia es un problema en el que no hay suficientes glóbulos rojos o hemoglobina. La hemoglobina es la parte de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno por todo el cuerpo. En la anemia megaloblástica, la médula ósea, donde se forman las células, produce menos células. Y las células que se forman no viven tanto como las normales. Los glóbulos rojos:

- Son demasiado grandes
- No están completamente desarrollados
- Tienen forma anormal

Mutaciones en los genes AMN O CUBN el gen AMN situado en el brazo largo del cromosoma 14 codifica una proteína llamado amnionless el gen CUBN situado en el brazo corto del cromosoma 10 codific una proteína llamada cubilina el conjunto de estas proteínas desempeñan un papel de absorción en la vitamina B12 es esencial en la formacion del ADN

Los estados megaloblásticos se deben a síntesis defectuosa de DNA. La síntesis de RNA continúa, lo que determina una célula grande con un núcleo también grande.

FACTORES DE RIESGO

Hay ciertos factores que elevan el riesgo de sufrir anemia por falta de vitaminas:

- Dieta poco equilibrada. Las personas vegetarianas y veganas han de compensar la falta de algunos alimentos como la leche o la carne.
- Estar embarazada supone normalmente tener un nivel bajo de ácido fólico.
- Fumar y consumir alcohol en exceso.
- Anomalías en el funcionamiento de los intestinos.

- Ciertos trastornos autoinmunes.

CUADRO CLINICO

Cansancio.

- Palidez de la piel.

- Lengua sensible.

- Debilidad muscular.

- Diarrea.

- Irritabilidad.

- Problemas respiratorios.

- Náuseas y vómitos.

- Arritmias.

- Picor y hormigueo en las extremidades.

- Confusión mental.

Además de la corrección de la dieta, se recomienda el tratamiento con suplementos farmacológicos de ácido fólico por vía oral a dosis de 5 a 10 mg/día y de 15 mg/ día ácido folínico hasta la normalización hematológica.

DIAGNOSTICO

Se basa en un hemograma completo y un frotis periférico

ANEMIA HEMOLITICA AUTOIMUNE

Es un trastorno autoinmune en el que varios tipos de autoanticuerpos están dirigidos directamente contra los glóbulos rojos lo que acorta su supervivencia provocando una anemia hemolítica.

La AIHA puede ser primaria (idiopática), secundaria a una infección o asociada a enfermedades como linfomas de células B, otras enfermedades autoinmunes órgano-específicas o sistémicas, enfermedad de Hodgkin, hepatitis o inmunodeficiencias primarias, o, en el caso de la AIHA inducida por medicamentos, causada por una reacción a la toma de medicamentos

El diagnóstico se basa en la evidencia, clínica o analítica, de una hemólisis y en la detección de autoanticuerpos mediante la prueba de antiglobulina directa

Se debe a una **mutación** en la posición 6 del gen que codifica para la cadena (de la globina, en la que el ácido glutámico es sustituido por la valina.

SINTOMAS

Si se produce una anemia de forma rápida, por ejemplo cuando la destrucción de glóbulos rojos es brutal y muy rápida, puede haber cansancio extremo, sensación de falta de aire y puede ocurrir que el corazón falle, produciéndose una insuficiencia cardíaca.

HEMOGLIBINURIA PAROXISTICA NOCTURNA

Es una rara enfermedad en la cual los glóbulos rojos se descomponen antes de lo normal.

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad clonal y adquirida causada por una mutación somática en el gen PIG-A que se encuentra en el cromosoma X y codifica una proteína involucrada en la síntesis del glicosilfosfatidilinositol (GPI), el cual le sirve como anclaje a muchas proteínas de la membrana

Se asocia con disfunción de la médula ósea, probablemente debido a un ataque inmunológico contra las células madre hematopoyéticas,

CUADRO CLINICO

Dolor abdominal.

Dolor de espalda.

Dolor de cabeza.

Orina de color oscuro.

Dificultades respiratorias.

Tendencia a sangrado y formación de hematomas.

Formación de coágulos en la sangre.

TRATAMIENTO

Hemólisis sintomática que requiere transfusiones

Trombosis

Otras citopenias

PRONOSTICO

En fermedad crónica con una sobrevida media de 10 a 15 años. Aproximadamente el 25 % de los pacientes sobreviven 25 años o más después del diagnóstico. La causa mayor de morbilidad y mortalidad son las trombosis y las infecciones.

ANEMIAS DE CELULAS FALCIFORMES Y RASGO DEPRANOCITICO

La enfermedad de células falciformes es un grupo de trastornos hereditarios de los glóbulos rojos. Si la tiene, hay un problema con su hemoglobina. La hemoglobina es una proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno por todo el cuerpo. En la enfermedad de células falciformes, la hemoglobina tiene forma de barras rígidas dentro de los glóbulos rojos. Esto cambia la forma de los glóbulos rojos. Se supone que las células tienen forma de disco, pero esto las cambia a una forma de media luna o de hoz.

SINTOMAS

Hinchazón dolorosa de las manos y los pies

Fatiga o irritabilidad por la anemia

Un color amarillento de la piel (ictericia) o el blanco de los ojos

TRATAMIENTO

Antibióticos para tratar de prevenir infecciones en niños más pequeños

Analgésicos para el dolor agudo o crónico

Hidroxiurea, un medicamento que se ha demostrado reduce o previene varias complicaciones de la enfermedad de células falciformes

MUTACIONES

Es causada por mutaciones en uno de los genes que codifican la proteína hemoglobina. Esta enfermedad se hereda como un rasgo autosómico recesivo.

FACTORES DE RIESGO

Para que un bebé nazca con anemia de células falciformes, ambos padres deben transportar un gen de células falciformes. En los Estados Unidos, la anemia de células falciformes afecta, por lo general, a las personas de raza negra.

FISIOPATOLOGIA

La Enfermedad de Células Falciformes se produce por alteración estructural en las cadenas β , resultando la denominada Hemoglobina S (HbS) la mutación más común es en el codón 6 de la β -globina se cambia un ácido glutámico por valina (cromosoma 11)

DIAGNOSTICO

análisis de sangre

PRONOSTICO

Anteriormente, el 50% de los pacientes con enfermedad de células falciformes no vivían más de 20 años y la mayoría no pasaba los 50 años. En la actualidad, gracias al diagnóstico precoz y al uso de tratamientos de reciente desarrollo, la expectativa de vida de los niños con anemia drepanocítica ha aumentado en un 98%.

ANEMIA SIDEROBLASTICA

Es un grupo heterogéneo de trastornos que pueden ser heredados o adquiridos; se caracteriza por sobrecarga patológica de depósitos de hierro en la mitocondria perinuclear de los eritroblastos que forman un anillo parcial o completo alrededor del núcleo.

MUTACION

Las formas hereditarias de anemia sideroblástica son menos comunes que las adquiridas y suelen aparecer durante la lactancia o la primera infancia. La anemia sideroblástica congénita más común es una forma ligada al X causada por mutación en la línea germinal en ALAS2, un gen involucrado en la biosíntesis del hemo.

TRATAMIENTO

Eliminación de agentes causantes

Suplemento vitamínico o mineral

Eritropoyetina (EPO) recombinante

FISIOPATOLOGIA

Es un defecto de la síntesis del grupo hemo localizado especialmente a nivel de las etapas intramitochondriales de la misma por lo tanto el hierro se acumula preferente dentro de las mitocondrias formando presipitados de hemosiderina

CUADRO CLINICO

Cansancio

Palidez cutánea

Taquicardia

Dificultad respiratoria

Fragilidad del cabello y/o uñas

DIAGNOSTICO

Hemograma completo, recuento de reticulocitos y frotis de sangre periférica

Estudios de hierro (hierro en suero, ferritina sérica y saturación de transferrina)

Examen de médula ósea

Pruebas genéticas para una posible mutación hereditaria o adquirida

PRONOSTICO

su pronóstico es el más favorable por ejemplo, el 50 % a los 8 meses en el grupo de mayor riesgo. La esperanza de vida de los pacientes de edad superior a los 70 años no es muy diferente a la de la población general.