

**Licenciatura en Medicina Humana**

Materia:  
**Medicina Interna.**

Trabajo:  
**Anemias**

Docente:  
**Dr. Zebadua Guillen Eduardo.**

Alumno:  
**Carlos Alfredo Solano Díaz.**

Semestre y Grupo:  
**5° "A"**

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas a; 17 de Marzo del 2021.

## ANEMIA FERROPENICA.

La deficiencia de hierro (ferropenia) es una de las formas más prevalentes de malnutrición. En forma global, la mitad de los casos de anemia se atribuye a la deficiencia de hierro y ocasionan cerca de 841 000 fallecimientos cada año a nivel mundial.

### Etapas de la deficiencia de hierro

La evolución hasta llegar a ella se divide en tres fases

La primera es de balance negativo de hierro en el cual las necesidades (o pérdidas) del mineral rebasan la capacidad del organismo para absorber hierro de los alimentos.

La primera etapa es consecuencia de diversos mecanismos fisiológicos que incluyen hemorragia, embarazo (en el cual la necesidad de hierro para producir eritrocitos fetales rebasa la capacidad de la madre para suministrarlo), los lapsos de crecimiento rápido repentino de la adolescencia o la ingestión insuficiente de hierro en los alimentos. La pérdida hemática mayor de 10 a 20 ml de eritrocitos al día excede la cantidad de hierro que absorbe el intestino en una dieta normal. En este caso, la ferropenia debe ser compensada por la movilización de hierro desde sitios del retículo endoplásmico en que está almacenado.

### Causas de la ferropenia

Las situaciones que aumentan la demanda de hierro, incrementan su pérdida o disminuyen su ingestión, absorción o utilización pueden producir ferropenia.

#### **CUADRO 103-2** Causas de ferropenia

##### **Aumento de la demanda de hierro**

- Crecimiento rápido en la infancia o la adolescencia
- Embarazo
- Tratamiento con eritropoyetina

##### **Aumento de las pérdidas de hierro**

- Hemorragia crónica
- Menstruación
- Hemorragia aguda
- Donación de sangre
- Sangría como tratamiento de la policitemia verdadera

##### **Disminución de la ingestión o la absorción del hierro**

- Alimentación deficiente
- Malabsorción por patología (esprue, enfermedad de Crohn)
- Malabsorción por cirugía (posgastrectomía)
- Inflamación aguda o crónica

## Manifestaciones clínicas de la ferropenia

Ciertas situaciones clínicas aumentan la probabilidad de ferropenia. El embarazo, la adolescencia, los periodos de crecimiento rápido y los antecedentes de hemorragia intermitente de cualquier tipo deben alertar al médico respecto de una posible ferropenia. Una regla fundamental es que la aparición de ferropenia en un varón adulto indica una hemorragia de tubo digestivo mientras no se demuestre lo contrario. Los signos relacionados con la ferropenia dependen de la gravedad y la cronicidad de la anemia, aparte de los signos habituales de la anemia (fatiga, palidez, disminución de la capacidad de ejercicio). La queilosis (surcos en las comisuras de los labios) y la coiloniquia (uñas en cuchara) son signos de ferropenia hística avanzada.

## Estudios de laboratorio del hierro

Hierro sérico y capacidad total de fijación de hierro

El hierro sérico (sideremia) representa la cantidad de hierro circulante unido a la transferrina. La TIBC es una medida indirecta de la transferrina circulante. Los límites normales del hierro sérico oscilan entre 50 y 150  $\mu\text{g}/100\text{ ml}$ ; la TIBC normal es de 300 a 360  $\mu\text{g}/100\text{ ml}$ .

Ferritina sérica

El hierro libre es tóxico para las células, y el organismo ha establecido un elaborado conjunto de mecanismos de protección para ligar el hierro en diversos compartimientos hísticos. En el interior de las células, el hierro se almacena formando complejos con proteínas en forma de ferritina o hemosiderina.

Evaluación de los depósitos de hierro de la médula ósea

Aunque también se pueden estimar los depósitos de hierro de la célula reticuloendotelial (RE) mediante la tinción de un aspirado o una biopsia de la

médula ósea, la medición de la ferritina sérica ha sustituido en gran medida a los aspirados de médula ósea para evaluar los depósitos de hierro

Concentración de protoporfirina eritrocítica

La protoporfirina es un intermediario en la vía de síntesis del hem. En situaciones en las que aumenta la síntesis del hem se acumula protoporfirina en el eritrocito, lo cual puede ser un reflejo de un suministro deficiente de hierro a los precursores eritroides para mantener la síntesis de hemoglobina.

### Diagnóstico diferencial

En el diagnóstico diferencial de una anemia microcítica hipocrómica sólo es necesario considerar tres trastornos aparte de la ferropenia

El primero son los defectos hereditarios de la síntesis de las cadenas de globina: las talasemias. Se diferencian con facilidad de la ferropenia por las concentraciones séricas de hierro, porque en las talasemias es característico que los valores de sideremia y saturación de transferrina sean por lo menos normales, si no altos.

### Tratamiento

La gravedad y la causa de la anemia ferropénica definirán la estrategia de tratamiento. Como ejemplo, los ancianos sintomáticos con ferropenia intensa e inestabilidad cardiovascular necesitarán transfusiones de eritrocitos. Las personas jóvenes con una anemia compensada pueden tratarse de forma más conservadora con sustitución de hierro. La cuestión más importante en este último caso es la identificación precisa de la causa de la ferropenia.

**Transfusión de eritrocitos** La transfusión de eritrocitos se reserva para las personas con anemia sintomática, inestabilidad cardiovascular, pérdida de sangre

continua y excesiva, cualquiera que sea su origen, y aquéllos que necesitan una cirugía inmediata.

**Tratamiento con hierro oral** En un paciente asintomático con anemia ferropénica establecida, suele ser suficiente el tratamiento con hierro por vía oral.

## **ANEMIA MEGALOBLASTICA.**

Las anemias megaloblásticas constituyen un grupo de trastornos caracterizados por aspectos morfológicos propios de los eritrocitos que se encuentran en fase de desarrollo en la médula ósea. La médula suele ser celular y la anemia se basa en una eritropoyesis ineficaz.

### **Causas**

#### **CUADRO 105-1 Causas de anemia megaloblástica**

Deficiencia de cobalamina o anomalías en el metabolismo de la cobalamina (cuadros 105-3 y 105-4)

Deficiencia de folato o anomalías en el metabolismo del folato (cuadro 105-5)

Tratamiento con fármacos antifolato (p. ej., metotrexato)

Independiente de la deficiencia de cobalamina o de folato y de la resistencia al tratamiento con cobalamina y folato:

Algunos casos de leucemia mieloide aguda, mielodisplasia

Tratamiento con fármacos que interfieren en la síntesis de DNA [p. ej., arabinósido de citosina, hidroxiurea, 6-mercaptopurina, azidotimidina (AZT)]

Aciduria orótica (responde a la uridina)

Con respuesta a la tiamina

### **Bases bioquímicas de la anemia megaloblástica**

El rasgo común de todas las anemias megaloblásticas es un defecto en la síntesis de DNA que altera con rapidez a las células que se encuentran dividiéndose en la médula ósea. Todos los trastornos que provocan cambios megaloblásticos tienen

en común una disparidad en la velocidad con que se sintetiza o dispone de los cuatro precursores inmediatos del DNA: desoxirribonucleótidos trifosfatos (dNTP)—dA(adenina)TP y dG(guanina)TP (purinas), dT(timina)TP y dC(citosina)TP (pirimidinas). En las de ciencias de folato o en las de cobalamina es imposible convertir monofosfato de desoxiuridina (dUMP, deoxyuridine monophosphate) en monofosfato de desoxitimidina (dTMP, deoxythymidine monophosphate), que es el precursor de la dTTP

### Manifestaciones clínicas

Muchos pacientes asintomáticos se detectan al encontrar un volumen corpuscular medio (MCV, mean corpuscular volume) elevado en la biometría hemática sistemática. Las principales manifestaciones clínicas en los casos más graves son las de la anemia. La anorexia suele ser notable y puede haber pérdida de peso, diarrea o estreñimiento. La de ciencia de folato o cobalamina se acompaña de glositis, queilosis comisural, febrícula en los pacientes con anemia más pronunciada, ictericia (a expensas de la bilirrubina no conjugada) e hiperpigmentación reversible de la piel con melanina.

### Sangre periférica

La característica principal es la presencia de macrocitos ovalados, en general con anisocitosis considerable y poiquilocitosis

El MCV por lo general es  $>100$  , a menos que exista alguna causa de microcitosis (p. ej., de ciencia de hierro o rasgo de talasemia).

#### Médula ósea

En el paciente con anemia grave, la médula es hiper celular con acumulación de células primitivas a causa de la muerte selectiva por apoptosis de las formas más maduras. El núcleo del eritroblasto conserva su aspecto primitivo pese a la maduración y hemoglobinización del citoplasma.

## Cromosomas

Las células de la médula ósea, los linfocitos transformados y otras células del organismo que se encuentran en proceso de proliferación, exhiben diversos cambios como roturas fortuitas, contracción reducida, diseminación del centrómero y constricciones cromosómicas secundarias excesivas y satélites prominentes.

## Causas de deficiencia de cobalamina

La deficiencia de cobalamina suele deberse a la absorción deficiente. La única otra causa es el aporte insuficiente en la alimentación.

**CUADRO 105-4** Los trastornos siguientes se acompañan de absorción deficiente de cobalamina que no suele ser lo suficientemente grave como para causar anemia megaloblástica

### Causas gástricas

- Gastritis atrófica simple (absorción deficiente de cobalamina de los alimentos)
- Síndrome de Zollinger-Ellison
- Derivación gástrica quirúrgica
- Uso de inhibidores de la bomba de protones

### Causas intestinales

- Enteropatía por gluten
- Pancreatitis grave
- Infección por VIH
- Radioterapia
- Enfermedad de injerto contra hospedador

Deficiencia de cobalamina, folato, proteína ¿riboflavina? ¿ácido nicotínico?

Tratamiento con colchicina, paraaminosalicilato, neomicina, cloruro de potasio de liberación lenta, anticonvulsivos, metformina, fenformina, fármacos citotóxicos

Alcohol

## Causas de deficiencia de folato

## CUADRO 105-5 Causas de deficiencia de folato

### Alimenticias<sup>a</sup>

Sobre todo en: ancianos, lactantes, indigentes, alcoholismo, inválidos crónicos y personas con trastornos psiquiátricos; en ocasiones acompaña al escorbuto o kwashiorkor

### Absorción deficiente

#### Causas principales de deficiencia

Esprue tropical, enteropatía por gluten en niños y adultos y acompañada de dermatitis herpetiforme, absorción deficiente específica de folato, megaloblastosis intestinal por deficiencia grave de cobalamina o de folato

#### Causas menores de deficiencia

Resección yeyunal considerable, enfermedad de Crohn, gastrectomía parcial, insuficiencia cardíaca congestiva, enfermedad de Whipple, esclerodermia, amiloide, enteropatía diabética, infección bacteriana generalizada, linfoma y salazopirina

### Aprovechamiento o pérdida excesivos

#### Fisiológica

Embarazo y lactancia, premadurez

#### Patológica

Enfermedades hematológicas: anemias hemolíticas crónicas, drepanocitosis, talasemia mayor, mielofibrosis

Neoplasias malignas: carcinoma, linfoma, leucemia, mieloma

Enfermedades inflamatorias: tuberculosis, enfermedad de Crohn, psoriasis, dermatitis exfoliativa, paludismo

Enfermedades metabólicas: homocistinuria

Eliminación urinaria excesiva: insuficiencia cardíaca congestiva, hepatopatía activa

Hemodiálisis, diálisis peritoneal

### Fármacos antifolato<sup>b</sup>

Anticonvulsivos (difenilhidantoinato, primidona, barbitúricos), sulfasalazina

Nitrofurantoina, tetraciclinas, antifúngicos (menos documentados)

### Causas mixtas

Hepatopatías, alcoholismo, unidades de cuidados intensivos

## Diagnóstico de las deficiencias de cobalamina y folato

En general, el diagnóstico de la deficiencia de cobalamina o folato se establece al identificar las anomalías correspondientes en la sangre periférica y al analizar la concentración sanguínea de las vitaminas.

### Cobalamina sérica

Materia: Medicina Interna.

Se mide por medio de prueba de inmunoabsorbente ligado a enzimas (ELISA, enzyme-linked immunosorbent assay). La concentración sérica normal oscila desde 118 y 148 pmol/L (160 a 200 ng/L) hasta cerca de 738 pmol/L (1 000 ng/L).

Metilmalonato y homocisteína en suero

En los pacientes con una deficiencia de cobalamina tal que provoca anemia o neuropatía, la concentración sérica de MMA es alta.

### Tratamiento

Por lo general es posible identificar cuál deficiencia vitamínica es la que causa la anemia, folato o cobalamina, y administrar sólo la vitamina apropiada. Sin embargo, en los pacientes que ingresan al hospital muy graves, en ocasiones es necesario administrar dosis altas de ambas vitaminas una vez que se han obtenido muestras de sangre para medir la cantidad de cobalamina y folato y una vez que se ha realizado una biopsia de médula ósea (si se consideró necesaria).

**DEFICIENCIA DE COBALAMINA** Los pacientes que han sufrido deficiencia de cobalamina casi siempre deben recibir tratamiento durante el resto de la vida por medio de inyecciones. En el Reino Unido, se utiliza la hidroxicobalamina; en Estados Unidos se utiliza la cianocobalamina. En algunos casos es posible corregir en forma permanente la causa de fondo, por ejemplo, tenia del pescado, espiro tropical o asa intestinal con estancamiento que puede resolverse por medios quirúrgicos.

**DEFICIENCIA DE FOLATO** Una dosis diaria de 5 a 15 mg de ácido fólico por vía oral es satisfactoria, puesto que se absorbe suficiente folato incluso en los pacientes con muy mala absorción

## **ANEMIA HEMOLITICA AUTOINMUNE.**

El tiempo limitado que viven los eritrocitos es una de sus características distintivas. De ahí que una clasificación lógica y tradicional de las anemias comprende tres grupos: disminución de la producción de eritrocitos, aumento de la destrucción de estas células y hemorragia aguda.

### **Anemias hemolíticas**

Respecto de su causa primaria, las anemias que se deben a un incremento de la destrucción de eritrocitos, conocidas como anemias hemolíticas (HA, hemolytic anemias) pueden ser hereditarias o adquiridas

En términos médicos, pueden ser más agudas o más crónicas, leves o muy graves y el sitio de la hemólisis puede ser sobre todo intra-vascular o extravascular.

### **Fisiopatología**

La AIHA es causada por un autoanticuerpo dirigido contra un antígeno eritrocítico, es decir, una molécula presente en la superficie de los eritrocitos. El autoanticuerpo se une a los eritrocitos. Una vez que un eritrocito es recubierto por anticuerpo, será destruido por uno o más mecanismos. En la mayor parte de los casos, la porción Fc del anticuerpo es reconocida por el receptor Fc de los macrófagos y esto desencadena eritrofagocitosis

### **Manifestaciones clínicas.**

El comienzo de la AIHA a menudo es repentino y mani esto. La concentración de hemoglobina desciende en un lapso de varios días hasta 4 g/100 ml; la eliminación masiva de eritrocitos provoca ictericia y algunas veces se acompaña de esplenomegalia. Ante esta tríada, se sospecha fuertemente de AIHA. Cuando la hemólisis es (en parte) intravascular, el signo característico será hemoglobinuria,

que el paciente re ere o el médico debe averiguar. La prueba diagnóstica para AIHA es el análisis de la antiglobulina, creado en 1945 por R. R. A. Coombs y conocido desde entonces por su nombre. La ventaja de esta prueba es que detecta en forma directa al mediador patogénico de la enfermedad, es decir, la presencia del anticuerpo en los propios eritrocitos. Cuando la prueba es positiva, con rma el diagnóstico y cuando es negativa el diagnóstico es poco probable. Sin embargo, la sensibilidad de la prueba de Coombs varía con la tecnología utilizada y en los casos dudosos vale la pena repetir el análisis en un laboratorio especializado; el término “AIHA con prueba de Coombs negativa” es el último recurso. En algunos casos el autoanticuerpo tiene una identidad de nida: puede ser específico para un antígeno que pertenezca al siste- ma Rhesus (a menudo es anti-e). En muchos casos se le considera “inespecífico” porque reacciona con casi todos los tipos de eritrocitos.

## Tratamiento

La AIHA aguda grave es una urgencia médica. El tratamiento inme- diato casi siempre incluye transfusión de eritrocitos. Esto plantea un problema especial debido a que si el anticuerpo que interviene es “inespecífico”, todas las unidades de sangre que se sometán a pruebas de compatibilidad cruzada serán incompatibles. En estos casos, a menudo es correcto, paradójicamente, aplicar transfusión de san- gre incompatible y la justificación es que los eritrocitos administra- dos por transfusión serán destruidos igual que los propios eritrocitos del paciente y, mientras tanto, el paciente se mantiene vivo. Desde luego, esta situación bastante singular exige una buena coordina- ción y entendimiento entre la unidad clínica que trata al paciente y el laboratorio de transfusión sanguínea y serología. Además de la transfusión sanguínea de urgencia, el tratamiento de primera línea de la AIHA es la administración de corticoesteroides. Cuando menos en 50% de los casos la prednisona (1 mg/kg/día) induce una remisión inmediata.

## HEMOGLOBINA PAROXISTICA NOCTURNA.

Se trata de una anemia hemolítica crónica adquirida caracterizada por hemólisis intravascular persistente sujeta a exacerbaciones recurrentes. Además de hemólisis, a menudo se acompaña de pancitopenia y clara tendencia hacia la formación de trombosis venosas. Esta tríada convierte a la hemoglobinuria paroxística nocturna (PNH, paroxysmal nocturnal hemoglobinuria) en un trastorno clínico singular; sin embargo, cuando no se manifiestan estas tres características al inicio del cuadro clínico, el diagnóstico suele retrasarse, aunque casi siempre se establece mediante los estudios de laboratorio apropiados

### Manifestaciones clínicas

El paciente puede buscar atención médica debido a que por la mañana ha expulsado “sangre en vez de orina”

Este episodio perturbador o temible se considera el cuadro clásico, pero muy a menudo este síntoma pasa desapercibido o se oculta.

De hecho, muy a menudo el problema es el diagnóstico diferencial de la anemia, ya sea sintomática o descubierta en forma accidental. Algunas veces, la anemia se acompaña desde el principio de neutropenia, trombocitopenia o ambas, lo que indica la presencia de insuficiencia medular (véase más adelante). Otros enfermos manifiestan crisis recurrentes de dolor abdominal intenso, lo que dificulta el establecimiento de un diagnóstico específico y al final se descubre que es secundario a trombosis. Cuando la trombosis afecta las venas hepáticas puede ocasionar hepatomegalia aguda y ascitis, es decir, un síndrome de Budd-Chiari desarrollado, el cual, cuando no se acompaña de una hepatopatía, hará pensar en la posibilidad de una hemoglobinuria paroxística nocturna.

Estudios de laboratorio y diagnóstico El dato más constante en el análisis sanguíneo es la anemia, que puede actuar de leve o moderada a muy grave. La

anemia suele ser normomacroscítica, con morfología eritrocítica normal y sin mayores datos; si el MCV está elevado, suele deberse en gran medida a la reticulocitosis, que puede ser muy intensa (hasta 20% o hasta 400 000/ $\mu$ l). La anemia puede volverse microscítica si se le permite al paciente caer en ferropenia como resultado de la hematuria crónica (hemoglobinuria). La bilirrubina no conjugada está leve o moderadamente alta, la LDH casi siempre está muy elevada (son comunes valores del orden de millares) y la haptoglobina no suele ser detectable. Todos estos datos permiten el diagnóstico de HA. La hemoglobinuria es el signo característico de la hemólisis intravascular (cuadro 106-6) y muchas veces se observa en una muestra aleatoria de orina. De lo contrario, vale la pena obtener varias muestras de orina porque la hemoglobinuria cambia de forma sorprendente de un día a otro, incluso de una hora a otro. Por lo general la médula ósea es celular, con hiperplasia eritroide pronunciada o masiva, a menudo con características diseritropoyéticas leves o moderadas (esto no justifica confundir PNH con síndrome mielodisplásico. En alguna etapa de la enfermedad, la médula puede volverse hipocelular o incluso de nitivamente aplásica

## Fisiopatología

La hemólisis en la PNH se debe a una anomalía intrínseca del eritrocito, que lo vuelve muy sensible al complemento activado, sea activado por medio de la vía alternativa o a través de una reacción antígeno-anticuerpo

El mecanismo anterior interviene sobre todo en la hemólisis intravascular en la PNH. Este último mecanismo explica por qué la hemólisis puede exacerbarse bastante durante el curso de una infección viral o bacteriana. La hipersusceptibilidad al complemento se debe a la deficiencia de varias proteínas de membrana protectoras, de las cuales CD59 es la más importante ya que dificulta la inserción de polímeros de C9 en la membrana.

Insuficiencia de médula ósea y relación entre PNH y anemia aplásica No es raro que los pacientes con PNH establecida tengan antecedente de anemia aplásica demostrada. Por otro lado, algunos individuos con PNH exhiben menos hemólisis y más pancitopenia y al nal el cuadro se diagnostica como anemia aplásica.

## Tratamiento

A diferencia de otras anemias hemolíticas adquiridas, la PNH puede ser un trastorno de toda la vida; antes el tratamiento era sólo paliativo y consistía en transfusiones de eritrocitos<sup>2</sup> filtrados siempre que se necesitaba, lo que, para algunos pacientes era muy frecuente. Los complementos de ácido fólico (cuando menos 3 mg/día) son indispensables, y es importante medir en forma periódica el hierro sérico y administrar complementos del mismo cuando se necesitan. Los glucocorticoides durante un tiempo prolongado no están indicados porque no se ha demostrado que repercutan en la hemólisis crónica: de hecho, están contraindicados por sus numerosos efectos secundarios peligrosos. Un adelanto importante en el tratamiento de la PNH es la creación de un anticuerpo monoclonal humanizado, eculizumab, contra el componente C5 del complemento.

## **ANEMIAS DE CELULAS FALCIFORMES Y RASGO DREPANOCITICO.**

La anemia de células falciformes (drepanocitosis o anemia drepanocítica) afecta de modo casi exclusivo a personas de ascendencia africana. En Estados Unidos, por ejemplo, aproximadamente el 10% de la población afroamericana tiene una copia del gen de la anemia drepanocítica (es decir, presentan el rasgo drepanocítico). Las personas que tienen el rasgo drepanocítico no desarrollan la enfermedad, aunque presentan un mayor riesgo de sufrir algunas complicaciones

como la presencia de sangre en la orina. Alrededor del 0,3% de las personas de ascendencia africana tienen dos copias del gen y desarrollan la enfermedad

Los drepanocitos son frágiles y se rompen fácilmente. Por el hecho de ser rígidos, los drepanocitos tienen dificultad para viajar por los vasos sanguíneos más pequeños (capilares), obstruyen el flujo sanguíneo y, por consiguiente, reducen el suministro de oxígeno a los tejidos en las áreas donde los capilares están bloqueados. La interrupción del flujo sanguíneo causa dolor y, con el tiempo, lesiones en el bazo, los riñones, el cerebro, los huesos y otros órganos.

### Sintomas

Las personas con drepanocitosis siempre presentan cierto grado de anemia (que a menudo les provoca fatiga, debilidad y palidez) y pueden presentar una leve ictericia (color amarillento de la piel y los ojos); aunque pueden tener otros síntomas. Otras tienen síntomas graves, repetitivos, que causan discapacidad importante y muerte prematura.

### Rasgo falciforme

En las personas con anemia de células falciformes, los glóbulos rojos de la sangre no son frágiles y no se rompen fácilmente. El hecho de tener el rasgo de células falciformes, no causa crisis dolorosas, pero en raras ocasiones puede producir muerte repentina al hacer un ejercicio muy intenso que provoque deshidratación grave, por ejemplo, durante la actividad física en la formación militar o en la práctica deportiva.

### Crisis depreanocítica

Cualquier factor que reduzca la cantidad de oxígeno en la sangre, como el ejercicio fuerte, el alpinismo, volar a grandes alturas sin suficiente oxígeno o una

enfermedad, puede desencadenar una crisis drepanocítica (también denominada exacerbación). Esta crisis de dolor (vaso-oclusiva) en la anemia de células falciformes es un episodio de aumento de los síntomas y puede consistir en un empeoramiento repentino de los síntomas de la anemia, tales como dolor (a menudo en el abdomen o en los huesos largos de brazos y piernas), fiebre y a veces dificultad respiratoria. El dolor abdominal es intenso y puede producir vómitos. A veces, las complicaciones adicionales ocurren junto con una crisis de dolor

### Complicaciones

La mayoría de las personas que padecen anemia de células falciformes presentan agrandamiento del bazo durante la infancia porque las células falciformes se quedan atrapadas en dicho órgano. En la adolescencia, suele estar tan lesionado que se contrae y deja de funcionar. Como el bazo ayuda a combatir la infección, las personas que padecen anemia drepanocítica son más propensas a desarrollar neumonía por neumococo u otras infecciones. Las infecciones, en especial las víricas, pueden reducir la producción de glóbulos rojos sanguíneos, de tal manera que la anemia se torna más grave.

### Diagnostico

- Análisis de sangre
- Electroforesis de hemoglobina
- Prueba prenatal

El médico identifica como posibles indicios de anemia drepanocítica un cuadro de estado anémico, dolor de estómago, dolor óseo y náuseas en una persona joven de ascendencia africana. Cuando se sospecha anemia drepanocítica, debe realizarse un análisis de sangre. En una muestra de sangre examinada al

microscopio se observan glóbulos rojos en forma de hoz y fragmentos de glóbulos rojos destruidos.

## Tratamiento

- Los tratamientos se dirigen a la prevención de las crisis
- Tratamiento de las crisis y de los trastornos que las causan
- El tratamiento se dirige a controlar
- Prevención de las crisis
- Control de la anemia
- Aliviar los síntomas

## **ANEMIA SIDEROBLASTICA.**

Las anemias sideroblásticas son un grupo diverso de anemias caracterizadas por la presencia de un aumento de hierro sérico, ferritina y saturación de transferrina, así como sideroblastos en anillo (eritroblastos con mitocondrias aumentadas de tamaño llenas de hierro perinuclear). Los síntomas son los de la anemia e incluyen fatiga y letargo. El diagnóstico se realiza con hemograma completo, recuento de reticulocitos y frotis de sangre periférica, así como con estudios del hierro y examen de médula ósea. El tratamiento requiere suspender las sustancias causales y administrar suplementos vitamínicos y eritropoyetina.

### Las anemias sideroblásticas pueden ser

- Adquiridas
- Congénitas

La anemia sideroblástica adquirida se asocia frecuentemente con un síndrome mielodisplásico (pero puede ser causada por fármacos o toxinas) y causa anemia macrocítica.

La anemia sideroblástica congénita se debe a una de varias numerosas mutaciones ligadas al Z o autosómicas y en general es una anemia microcítica hipocrómica.

Las anemias sideroblásticas son anemias por utilización defectuosa del hierro que se caracterizan por una inadecuada utilización medular del hierro para la síntesis de hemo, pese a la presencia de concentraciones adecuadas de hierro. Las anemias sideroblásticas se caracterizan a veces por la presencia de policromatofilia (que indica un aumento del número de reticulocitos) y de eritrocitos con puntillado (siderocitos) que contienen gránulos cargados de hierro (cuerpos de Pappenheimer).

### Anemia sideroblástica adquirida

Con frecuencia ocurren mutaciones somáticas en genes implicados en el corte y empalme del RNA, con mayor frecuencia SF3B1. La anemia sideroblástica adquirida ocurre durante la adultez.

### Anemia sideroblástica congénita

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. La vitamina B6 (piridoxina) es un cofactor esencial para la enzima producida por ALAS2, por lo que los pacientes pueden responder a la administración de suplementos de piridoxina.

### 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
- Se sospecha una anemia sideroblástica en pacientes con anemia microcítica o anemia con alta RDW, en particular cuando hay aumento del hierro y la ferritina séricos y la saturación de transferrina

- Si se desconoce la causa de la anemia sideroblástica, se deben medir los niveles de plomo sérico.

## Tratamiento

- Eliminación de agentes causantes
- Suplemento vitamínico o mineral
- Eritropoyetina (EPO) recombinante
- La eliminación de una toxina o un fármaco (especialmente alcohol o la ingestión de cinc) o el suplemento de minerales y vitaminas (cobre o piridoxina) puede inducir la recuperación.
- Los casos congénitos pueden responder a la piridoxina en dosis de 50 mg por vía oral 3 veces al día, pero en general de manera incompleta.
- Los casos adquiridos con frecuencia responden a la EPO recombinante.

## **FUENTES DE INFORMACIÓN:**

- Dan, L., Deniis, L., Larry, J., & Loscazo, J. (2012). Harrison Principios de Medicina Interna (18a Edición ed., Vol. 2). CD MX, CD MX, Mexico: Mc Graw Hill.
- Grossman, S, & Mattson, C. Fisiopatologia(9a edición ed). Barcelona, España: Wolters Kluwer.
- Argente, H., & Alvarez, M. Semioogia Medica (Fisiopatologia, Semioteconia y Propedeutica) CD MX, Mexico.