



Ensayo

Nombre del Alumno: Juan Carlos Bravo Rojas

Nombre del tema: anemias

Parcial: 3ro

Nombre de la Materia: Medicina interna

Nombre del profesor: Dr. Miguel Basilio Robledo

Nombre de la Licenciatura: Medicina Humana

Semestre: 5to

INTRODUCCIÓN

La anemia es una condición clínica común y multifacética, caracterizada por una disminución en el número de glóbulos rojos o en la cantidad de hemoglobina, lo cual resulta en una inadecuada oxigenación de los tejidos. Aunque el término "anemia" suele usarse de manera general, esta condición abarca un conjunto diverso de trastornos que varían ampliamente en cuanto a sus causas, manifestaciones y tratamientos. La importancia de estudiar las anemias radica no solo en su prevalencia a nivel mundial, sino también en el impacto significativo que tienen sobre la calidad de vida de quienes las padecen, además de que pueden ser indicadores de otros problemas de salud subyacentes.

Existen múltiples tipos de anemias, que pueden clasificarse según el tamaño de los glóbulos rojos (microcíticas, normocíticas y macrocíticas) o la causa que las origina, como deficiencia de nutrientes, desórdenes genéticos, enfermedades autoinmunes, entre otras. Cada tipo de anemia presenta características particulares y requiere un enfoque diagnóstico y terapéutico específico. La variedad de estas manifestaciones clínicas y su impacto en la vida de los pacientes exigen una comprensión detallada de cada subtipo de anemia para un manejo adecuado.

Este ensayo abordará de manera detallada los distintos tipos de anemia, desde aquellas causadas por deficiencia de hierro, vitamina B12 y folato, hasta las anemias hereditarias y hemolíticas. A través de una exploración de sus causas, fisiopatología, manifestaciones clínicas, métodos diagnósticos y opciones de tratamiento, se pretende proporcionar una visión comprensiva y organizada de estas enfermedades, destacando la importancia de un enfoque clínico.

La OMS define a las anemias como una enfermedad en la que el número de glóbulos rojos, o la concentración de hemoglobina en los glóbulos rojos, es inferior a lo normal. Afecta sobre todo a mujeres, niños y niñas (*WHO 2023*). Esta enfermedad se presentará a causa de enfermedades subyacentes que causen la destrucción de los eritrocitos o enfermedades mismas de los eritrocitos como lo pueden ser malformaciones de este, de la misma manera, la anemia se producirá cuando no haya suficiente hemoglobina en el cuerpo causando que la administración de oxígeno a células y tejidos no sea el adecuado, porque como sabemos, la hemoglobina es una molécula que se encuentra en el eritrocito, la cual ayuda al transporte de oxígeno, al ser deficiente no cubrirá de forma óptima las necesidades de oxígeno del cuerpo en general, que esta puede variar con la edad, sexo y la altitud.

Esta enfermedad es un problema de salud con la cual el médico general debe de enfrentarse, al menos de primera instancia ya que es este el primer contacto de la población, dada su prevalencia es muy frecuente que cada vez más personas padezcan esta enfermedad y deja en claro la importancia de conocer su clínica y los problemas que puede ocasionar en la vida de las personas que lo padecen. La OMS menciona que, a escala mundial, se calcula que padecen anemia el 40% de los niños y niñas de 6 a 59 meses, el 37% de las mujeres embarazadas y el 30% de las mujeres de 15 a 49 años (*WHO 2023*). En un estudio realizado en México describió la magnitud de la prevalencia de la anemia en la población mexicana dando como resultado que la prevalencia de anemia fueron 6.8% en niños de 1-4 años, 3.8% en niños de 5-11 años, 10.1% en adolescentes (12-19 años) y 10.3% en adultos mayores (≥ 60 años) y concluyeron con que la anemia afecto principalmente a las mujeres adultas (*Ensanut Continua 2022*).

Cuando hablamos de anemia ya podemos entender que se trata de una disminución en los valores de hemoglobina o en el número de eritrocitos, sin embargo no podemos simplemente generalizar todas las anemias, ya que existen muchas variantes de estas que se distinguirán de acuerdo a lo que lo desencadena, de la misma manera se pueden clasificar según la forma o bien la morfología que presenten los eritrocitos, también las clasificaremos en base a su tamaño denominando normocítico al tamaño normal, microcítico a la células de un tamaño menor al normal, es decir, que los eritrocitos sean pequeños y finalmente macrocítica que, contrario a lo dicho anteriormente este parámetro representaría a un eritrocito aumentado de tamaño, más de lo normal y también se clasificaran según su grado de hemoglobinización, representara el color del eritrocito denominado normocrómico a coloración normal o hipocrómica, estos valores pueden ser observados en una biometría hemática, en donde lo primero que tenemos que hacer es observar es el nivel de hemoglobina donde podemos tomar como referencia los valores normales de 10.7-14.7 en mujeres y de 12.6 -16.7 en hombres, aunque estos valores pueden cambiar dependiendo del lugar en el cual se desee evaluar este parámetro ya que por la altitud pueden aumentar estos valores, de la misma manera para valorar tamaño y coloración de los eritrocitos se observaran en la biometría hemática los valores de el volumen corpuscular medio (VCM) y la concentración de hemoglobina corpuscular media (HCM). Es de vital importancia valorar todos los parámetros mencionados con anterioridad, La clasificación de las anemias en categorías específicas como microcíticas, normocíticas y macrocíticas, o según su causa, como deficiencias nutricionales, trastornos hereditarios y condiciones autoinmunes es esencial en la práctica clínica. Esta categorización permite a los médicos abordar de manera estructurada y eficiente el diagnóstico diferencial de un paciente con anemia, optimizando el proceso de identificación de la causa subyacente

y facilitando un tratamiento adecuado. Al clasificar las anemias de acuerdo con el tamaño de los glóbulos rojos (índice de volumen corpuscular medio o VCM), se pueden distinguir condiciones con perfiles patológicos y fisiopatológicos específicos. Por ejemplo, una anemia microcítica suele asociarse con deficiencia de hierro o talasemia, mientras que una anemia macrocítica puede sugerir deficiencia de vitamina B12 o folato. Este enfoque permite orientar los estudios de laboratorio iniciales, evitando pruebas innecesarias y reduciendo el tiempo hasta el diagnóstico definitivo. Asimismo, la clasificación de las anemias según su etiología (deficiencia de nutrientes, hereditarias o hemolíticas) permite a los médicos aplicar intervenciones específicas para cada tipo, como suplementación de nutrientes en casos de anemias por deficiencia o manejo inmunológico en anemias hemolíticas. Esta clasificación no solo contribuye a mejorar la precisión diagnóstica, sino que también promueve un manejo individualizado, optimizando la recuperación del paciente y minimizando las complicaciones. A lo largo de este ensayo iremos conociendo las particularidades de cada una de las variantes o presentaciones de las anemias desde un aspecto más clínico.

Una vez que ya definimos anemia, y sus clasificaciones podemos conocer los diferentes tipos de anemias, comenzando con la anemia ferropénica, que es una de las más comunes en el territorio mexicano, este tipo de anemia pertenece al tipo de anemias por déficit nutricional. El hierro es un elemento crucial en la función de todas las células, aunque las necesidades de cada tejido varían durante el desarrollo (Harrison 2018). El hierro es un mineral necesario para el desarrollo del cuerpo o bien de sus tejidos, en los mamíferos, el hierro desempeña un papel fundamental al facilitar el transporte de oxígeno a través de la hemoglobina, una proteína esencial en los glóbulos rojos. Este elemento también es clave en la mioglobina, que se encuentra en el tejido muscular y permite almacenar oxígeno para su uso durante la contracción muscular. Además de su rol en el transporte de oxígeno, el hierro es un componente indispensable en varias enzimas, entre ellas los citocromos de las mitocondrias, que participan en el sistema de transporte de electrones. Sin una cantidad adecuada de hierro, las células pierden eficiencia en la producción de energía y en los procesos de metabolismo celular. Esta deficiencia impacta especialmente a las células encargadas de la producción de hemoglobina, como las células eritroides, lo que deriva en anemia y en una disminución del oxígeno que llega a los tejidos.

En una persona saludable, los glóbulos rojos tienen una vida útil promedio de 120 días, después de los cuales entre el 0.8 y el 1% de ellos son reemplazados diariamente. Al final de su ciclo de vida, estos glóbulos rojos envejecidos son identificados y eliminados por las células del sistema retículo endotelial, que los absorben y procesan. Durante este proceso, la hemoglobina que contienen se descompone, los aminoácidos de las proteínas se reutilizan, y el hierro se libera y se transfiere a la transferrina en circulación para ser reutilizado en la producción de nuevos eritrocitos. Este mecanismo de reciclaje de hierro asegura un aporte constante y efectivo de este mineral, el cual es fundamental para la eritropoyesis o producción de glóbulos rojos. Dado que cada mililitro de sangre contiene aproximadamente 1 mg de hierro elemental, el cuerpo requiere unos 20 mg diarios de hierro solo para mantener la renovación regular de los glóbulos rojos. En situaciones normales, un hombre adulto necesita absorber al menos 1 mg de hierro al día, mientras que las mujeres en edad reproductiva requieren alrededor de 1.4 mg diarios debido a sus mayores demandas fisiológicas. Sin embargo, en casos de anemia o estímulo elevado de la médula ósea, la demanda de hierro

puede aumentar hasta seis u ocho veces para mantener una producción adecuada de glóbulos rojos.

En situaciones donde la anemia es causada por una destrucción acelerada de glóbulos rojos, como en algunas anemias hemolíticas, el hierro recuperado se recicla de forma eficiente para la síntesis de hemoglobina, manteniendo la eritropoyesis. Por otro lado, cuando la anemia resulta de pérdida de sangre, la producción de glóbulos rojos se ve limitada por la capacidad del organismo para movilizar hierro de sus reservas, lo cual normalmente no supera 2.5 veces la producción basal. Si la disponibilidad de hierro es insuficiente para satisfacer las necesidades de una médula estimulada, la respuesta eritropoyética disminuye y la síntesis de hemoglobina se ve afectada, generando una anemia caracterizada por glóbulos rojos de tamaño reducido y de color pálido, típica de una anemia microcítica e hipocrómica.

La ferropenia es una de las formas más prevalentes de desnutrición. En el mundo, la mitad la mitad de los casos de anemia se atribuye a deficiencia de hierro (Harrison 2018). Dentro de este contexto podemos observar la enorme prevalencia de la anemia por deficiencia de hierro, algunos factores de riesgo que pueden predisponer a padecer esta enfermedad son: antecedente de nacimiento prematuro e infantes y adolescentes, bajo peso al nacer, alimentación exclusiva al seno materno sin suplementación de hierro por más de 6 meses, retraso en la lactancia, ingesta excesiva de leche de vaca (más de 759 ml/d), mujeres menstruando, especialmente si hay menorragia, mujeres embarazadas o lactando, maratonistas, pacientes post operados con pérdida sanguínea importante, así también tenemos a las dos causas principales que serían una mala absorción intestinal y/o una pérdida sanguínea esta es la información que nos proporciona la guía de práctica clínica sobre la prevención, diagnóstico y tratamiento de la anemia por deficiencia de hierro en niños y adultos. Dentro de las dos causas que nos menciona se puede hablar de patologías que afecten a la absorción de hierro como lo puede ser la enfermedad de Crohn, ya que la enfermedad de Crohn puede causar anemia por deficiencia de hierro debido a varios factores relacionados con la inflamación y el daño en el sistema digestivo. Esta enfermedad es una afección inflamatoria crónica que puede afectar cualquier parte del tracto gastrointestinal, pero es más común en el intestino delgado y el colon, lo que impacta la absorción de nutrientes esenciales, incluyendo el hierro.

La deficiencia de hierro en el organismo progresa en tres fases. En la primera, el balance de hierro se vuelve negativo, lo que significa que las necesidades del cuerpo o las pérdidas de hierro superan su absorción a partir de los alimentos. Este desequilibrio puede deberse a varios factores fisiológicos como hemorragias, embarazo (donde el hierro requerido para la producción de glóbulos rojos fetales supera la capacidad de suministro de la madre), crecimiento acelerado en la adolescencia o una ingesta insuficiente de hierro. Cuando la pérdida de sangre supera los 10-20 mL de glóbulos rojos diarios, el cuerpo recurre a sus reservas de hierro, especialmente del sistema retículo endotelial. En esta etapa, aunque el hierro almacenado disminuye, los niveles de hierro sérico y otros parámetros, como la capacidad de fijación de hierro (TIBC) y la protoporfirina eritrocítica, permanecen normales. La segunda fase comienza cuando las reservas de hierro se agotan, causando un descenso del hierro sérico y un aumento gradual en la TIBC y la protoporfirina eritrocítica. Aunque los niveles de hierro en suero se mantienen en rangos normales, la síntesis de hemoglobina no se ve afectada significativamente hasta que la saturación de transferrina desciende al 15-20%.

Cuando esto ocurre, se altera la producción de hemoglobina, y se observan los primeros glóbulos rojos microcíticos y, en algunos casos, reticulocitos hipocrómicos. Finalmente, en la fase de anemia ferropénica moderada (hemoglobina de 10-13 g/100 mL), la médula ósea muestra una respuesta hipoproliferativa. En casos de anemia grave (hemoglobina de 7-8 g/100 mL), se incrementan la microcitosis y la hipocromía, y aparecen glóbulos rojos deformes (poiquilocitos). Si la deficiencia de hierro persiste, la médula ósea se vuelve hiperplásica en un intento de compensar la anemia (Harrison 2018).

Una vez que la anemia ya está instaurada es importante saber reconocerla, los síntomas que podemos observar en este tipo de pacientes son: fatiga, cefalea, acufenos, taquicardia, palpitaciones, calambres musculares, disnea, palidez de mucosas y tegumentos. Cuando ya han sido identificados estos síntomas, después de hacer realizado una buena historia clínica, para poder confirmar el diagnóstico deben realizarse algunos estudios y entre de estos estará la biometría hemática que es el principal estudio pues será en este donde se valorarán parámetros importantes como lo es la hemoglobina y el hematocrito se observaran disminuidos, el volumen corpuscular medio se verá disminuido, la hemoglobina corpuscular media puede estar normal o disminuida, la amplitud de la distribución eritrocitaria estará aumentada, el recuento de plaquetas pueden observarse normales o aumentadas y el recuento de leucocitos se verá normal (GPC anemia por deficiencia de hierro), así también la GPC sugiere el uso de un frotis de sangre periférica en el cual puede dar un resultado microcitosis, hipocromía, si se detecta una anemia microcítica hipocrómica deberán solicitarse estudios que evalúen el estado del hierro y dichos estudios son el hierro sérico total que estará disminuido, capacidad total de fijación del hierro que estará aumentada, porcentaje de saturación de la transferrina la cual estar disminuida y ferritina sérica que se observara disminuida. El tratamiento debe ir dirigido a la causa de la anemia y el tratamiento específico de la deficiencia de hierro es ofrecerle al paciente suplementos con hierro, la GPC no recomienda el uso de preparados que contengan ácido fólico, vitamina B12 o algún otro compuesto vitamínico adicional al hierro, por otra parte recomienda ofrecer siempre que sea posible la administración de sulfato ferroso por vía oral, la dosis con base al hierro elemental es: en niños 3 a 6 mg/kg/día dividido en una o tres dosis y para adultos 180 mg/día dividido en tres dosis.

Además de la anemia por deficiencia de hierro, otras anemias nutricionales incluyen las anemias causadas por deficiencia de vitamina B12 y B9 (ácido fólico). La deficiencia de B12, comúnmente observada en personas mayores, vegetarianas estrictas o personas con problemas de absorción intestinal, provoca una anemia megaloblástica caracterizada por glóbulos rojos grandes y disfuncionales. Esta condición, si es severa, puede llevar a complicaciones neurológicas, ya que la B12 es crucial para la mielinización de los nervios periféricos. La deficiencia de ácido fólico, por otro lado, también genera anemia megaloblástica, pero sin las complicaciones neurológicas típicas de la deficiencia de B12. Es común en embarazadas y alcohólicos, ya que estas situaciones incrementan la demanda de folato o su pérdida. El ácido fólico es esencial en la síntesis de ADN, por lo que su deficiencia afecta principalmente a células de rápida división como los glóbulos rojos. En ambas deficiencias, se observa un aumento en el VCM (>100 fL) debido a la presencia de macrocitos, lo que indica una anemia de tipo macrocítica. Esto es característico de las anemias megaloblásticas, donde la VCM suele ser superior a los valores normales de 80-100 fL. Los niveles de hemoglobina se encuentran disminuidos, generalmente entre 6-10 g/dL,

reflejando anemia moderada a severa. Este nivel bajo se correlaciona con síntomas como fatiga, palidez y en casos severos, disnea. En algunas personas, los niveles de leucocitos y plaquetas también disminuyen, lo que da lugar a una pancitopenia. Esto se debe a la ineficiencia de la médula ósea para producir células maduras debido a la falta de vitamina B12 y folato necesario para la síntesis de ADN. En la extensión de sangre periférica, los eritrocitos pueden aparecer macrocíticos y ovalados. También es común observar neutrófilos hipersegmentados (con más de cinco lóbulos), que es un hallazgo característico de esta condición y ayuda en el diagnóstico diferencial.

Como se ha mencionado, existen distintas variantes de anemias, ya conocemos las anemias por deficiencia, ahora hablaremos sobre las anemias hemolíticas, las anemias hemolíticas comparten algunas características, entre las cuales encontramos el acortamiento de la vida de los eritrocitos por debajo de los 120 días anormales, elevación de las concentraciones de eritropoyetina e incremento compensador de la eritropoyesis y acumulación de los productos de degradación de la hemoglobina generados como parte del proceso de hemólisis eritrocítica (Robbins y Cotran 2015). Tal cual como lo menciona Robbins, en este tipo de anemias sucede una muerte o destrucción prematura de los eritrocitos, la cual puede ser causada por algún par de motivos, uno de ellos es que el eritrocito pierda su forma bicóncava, misma que le confiere la habilidad de poder trasladarse a través de los capilares sin sufrir algún tipo de daño, pero cuando el eritrocito por alguna razón cambia su forma y pierde su forma perfecta su habilidad se pierde, haciendo que el poder trasladarse sea difícil o casi imposible, provocando que los macrófagos secuestren y fagociten los eritrocitos, lo cual sucede en la esferocitosis hereditaria. La esferocitosis hereditaria (EH) es un trastorno hereditario que se debe a defectos intrínsecos del esqueleto de la membrana de los eritrocitos, lo que les confiere una forma esférica, menos deformable y más vulnerable al secuestro y destrucción en el bazo (Robbins y Cotran). Esta anemia hereditaria es la más frecuente en el terreno mexicano. La esferocitosis hereditaria es una anemia hemolítica que surge por defectos en el esqueleto de la membrana eritrocitaria, particularmente en las proteínas espectrina, anquirina y las bandas 3 y 4.2. Estos defectos reducen la elasticidad y estabilidad del eritrocito, resultando en una forma esférica y una fragilidad incrementada. Debido a esta deformidad, los eritrocitos son atrapados y destruidos en el bazo, lo que reduce su tiempo de vida útil y da lugar a anemia, ya que como se mencionó con anterioridad una de las características de este tipo de anemias es que causan la muerte prematura de los eritrocitos, o sea antes de los 120 días que normalmente debe de vivir un eritrocito, y si hablamos de la EH, en esta los eritrocitos pueden vivir de 10 a 20 días, un tiempo bastante bajo comparado con lo que debería de vivir. Se debe sospechar de esta anemia cuando el paciente presente anemia, ictericia recurrente con o sin esplenomegalia y uno de los factores de riesgo es que exista uno más antecedentes de este en los familiares del paciente, dado que es de tipo hereditaria. El tratamiento para la esferocitosis hereditaria moderada o grave es la administración de ácido fólico a dosis 2.5 mg en menores de 5 años y 5 mg al día en niños mayores a 5 años y transfundir concentrado eritrocitario, si el paciente tiene datos clínicos de anemia sintomática acompañado de procesos infecciosos, crisis aplásica y en embarazadas, así también en pacientes con esferocitosis hereditaria con presentación clínica moderada y grave y/o síntomas de litiasis vesicular. Mayores de 26 años de edad se recomienda la esplenectomía, aunque antes de realizarla se debe de revisar la cartilla de vacunación y ver que incluya inmunizaciones contra Pnemococco, menigococco y haemophilus influenzae tipo B. Dentro de esta misma

clasificación tenemos a la enfermedad hemolítica debido a defectos enzimáticos de los eritrocitos: deficiencia de glucosa-6-fosfatodeshidrogenasa. Las anomalías del cortocircuito en la vía del monofosfato de hexosa o en el metabolismo del glutatión que se producen como consecuencia de la deficiencia o deterioro de la función enzimática reducen la capacidad de los eritrocitos de protegerse a sí mismos frente a las lesiones oxidativas y provocan la hemólisis (Robbins y Cotran 2015). La perturbación más importante es la deficiencia hereditaria de G6PD, Este trastorno hereditario afecta la capacidad de los glóbulos rojos para manejar el estrés oxidativo, dado que la enzima G6PD juega un papel clave en la protección contra el daño oxidativo. En condiciones normales, la G6PD actúa en la vía de las pentosas fosfato, permitiendo la generación de NADPH, un compuesto crucial para la regeneración de glutatión reducido. Este glutatión neutraliza compuestos oxidantes como el peróxido de hidrógeno (H_2O_2), que, si no se elimina, puede dañar la membrana de los eritrocitos, haciéndolos susceptibles a la hemólisis. La deficiencia de G6PD es un rasgo ligado al cromosoma X, lo que significa que los hombres tienen mayor probabilidad de desarrollar síntomas graves, ya que tienen una única copia del gen en el cromosoma X. Existen diversas variantes de G6PD, de las cuales dos son las más relevantes en términos clínicos: la G6PD A- y la G6PD mediterránea. La G6PD A- es frecuente en aproximadamente el 10% de la población afroamericana, mientras que la variante mediterránea es común en regiones del Medio Oriente. Se cree que ambas variantes prevalecen debido a un efecto protector contra el paludismo causado por *Plasmodium falciparum*. Las variantes de G6PD que causan hemólisis resultan en un plegamiento defectuoso de la enzima, haciéndola más vulnerable a la degradación proteolítica. Esto implica una vida útil reducida de la enzima, especialmente en la G6PD mediterránea, cuya actividad disminuye rápidamente en los eritrocitos viejos. Dado que los glóbulos rojos no pueden sintetizar proteínas nuevas, aquellos eritrocitos con menor actividad enzimática se vuelven especialmente vulnerables a la hemólisis cuando enfrentan estrés oxidativo, como infecciones, ciertos medicamentos o exposición a ciertos alimentos (por ejemplo, las habas en el favismo).

Siguiendo aun en la clasificación de las anemias hemolíticas, encontramos a la enfermedad de células falciformes o también conocida como drepanocitosis, es una hemoglobinopatía caracterizada por la mutación en el gen de la cadena beta de la hemoglobina, donde se reemplaza el ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena. Esto da lugar a la formación de hemoglobina S (HbS), la cual tiene una propiedad especial: bajo condiciones de baja oxigenación, las moléculas de HbS tienden a agregarse, formando estructuras alargadas que distorsionan la célula en una forma de hoz o falce. Cuando los eritrocitos con HbS se exponen a ambientes de baja oxigenación (por ejemplo, en situaciones de ejercicio intenso, deshidratación, o infección), estos eritrocitos se deforman y toman una forma rígida. La pérdida de flexibilidad dificulta su paso a través de los pequeños capilares, causando bloqueos en la microcirculación que llevan a episodios de isquemia y daño tisular. Esta obstrucción microvascular es responsable de las crisis de dolor típicas de la drepanocitosis y de complicaciones como infartos en órganos, particularmente en el bazo, riñones y pulmones. Además, la membrana de estos eritrocitos falciformes se vuelve frágil y más propensa a la ruptura, lo que produce una anemia hemolítica crónica. A medida que los eritrocitos falciformes son destruidos en el bazo, el cuerpo responde incrementando la producción de eritrocitos. Sin embargo, la eritropoyesis acelerada no logra compensar la pérdida de células deformadas, lo que lleva a una anemia continua y severa. La drepanocitosis se asocia con complicaciones significativas que afectan múltiples sistemas. Los pacientes pueden

experimentar secuelas a largo plazo debido a la isquemia crónica en órganos, incluyendo daño renal, enfermedad pulmonar, y necrosis ósea. Una complicación severa es el síndrome torácico agudo, una condición en la que se bloquean los vasos sanguíneos pulmonares, provocando dolor torácico y problemas respiratorios, y que requiere atención médica inmediata. La anemia falciforme también predispone a infecciones recurrentes, especialmente debido a la pérdida funcional del bazo, un órgano clave en la respuesta inmune. En niños, esta condición puede llevar a infecciones graves por bacterias encapsuladas. En los pacientes con tales síndromes los cuidados deben ser ininterrumpidos. La identificación de los síntomas es el mejor elemento para evitar las visitas al servicio de urgencias, la hospitalización y la habituación a los analgésicos narcóticos (Harrison 2018). Harrison menciona también que, las vacunas con neumococo y haemophilus influenzae son menos eficaces en individuos a los que se le ha extirpado el bazo, esto significa que a personas con drepanocitosis deben ser aplicadas en fechas tempranas de la vida. El tratamiento de una crisis dolorosa aguda consiste en hidratación vigorosa, investigación minuciosa para lograr identificar la causa primaria y para el dolor el uso de aines según se requiera, el avance importante del tratamiento de la drepanocitosis ha sido la introducción de la Hidroxiurea como piedra angular en el anzueto.

Cuando hablamos sobre los síndromes talasémico nos referimos a un grupo heterogéneo de trastornos causados por mutaciones heredadas que reducen la síntesis de las cadenas de α -globina o β -globina, componentes de la hemoglobina adulta, Hba ($\alpha_2\beta_2$) provocando anemia, hipoxemia tisular y hemolisis de eritrocitos relacionadas con el desequilibrio en la síntesis de cadenas globinas (Robbins y Cotran 2015). En este pequeño párrafo se nos explica que los síndromes talasémicos abarcan un grupo de trastornos genéticos que afectan la producción de las cadenas de globina alfa (α) o beta (β), esenciales para formar hemoglobina A (HbA), que es la principal hemoglobina en adultos. La hemoglobina A se compone de dos cadenas alfa y dos cadenas beta ($\alpha_2\beta_2$), que se ensamblan para transportar oxígeno. En las talasemias, las mutaciones genéticas reducen la cantidad de una de estas cadenas de globina, causando un desequilibrio en la producción de hemoglobina. Este desequilibrio tiene efectos graves en el cuerpo. Primero, al reducirse la cantidad de hemoglobina funcional, disminuye la capacidad de los eritrocitos para transportar oxígeno, resultando en hipoxia tisular, que afecta la entrega de oxígeno a los tejidos. Además, el exceso de las cadenas que no encuentran su pareja (por ejemplo, demasiadas cadenas alfa si faltan beta) forma agregados en las células rojas, que son tóxicos y dañan la membrana celular, haciendo que los eritrocitos se rompan o sean destruidos prematuramente, lo que provoca hemólisis. Esta combinación de anemia, hipoxia y destrucción acelerada de los glóbulos rojos es característica de los síndromes talasémicos.

Como se mencionó, en los síndromes de talasemia, la producción de hemoglobina se ve afectada debido a mutaciones en los genes que codifican las cadenas de globina. En el caso de la alfa-talasemia, la disminución en la producción de las cadenas alfa se debe a mutaciones en los genes presentes en el cromosoma 16, mientras que en la beta-talasemia, la síntesis reducida de las cadenas beta es causada por mutaciones en el gen único de beta-globina en el cromosoma 11. Este desbalance lleva a una deficiencia general de hemoglobina y a un exceso relativo de la cadena opuesta no afectada, lo que es especialmente problemático en la beta-talasemia. La talasemia es más común en regiones como el Mediterráneo, Oriente Medio,

África tropical, el subcontinente indio y Asia, y se considera una de las enfermedades hereditarias más frecuentes en el ser humano o esa es la información que nos proporciona la literatura de Robbins. Se cree que la alta prevalencia de este trastorno en estas áreas puede deberse a un efecto protector en personas portadoras heterocigóticas, ya que confiere cierta resistencia contra la malaria. La anemia en la talasemia ocurre por dos mecanismos principales: una menor producción de glóbulos rojos y una vida útil acortada de estas células, lo que lleva a la hemólisis y contribuye a los síntomas de anemia.

En la B-talasemia la intensidad del cuadro clínico varía sobre todo debido a la heterogeneidad de las mutaciones causantes. En la beta-talasemia, la síntesis insuficiente de cadenas de globina beta provoca anemia por varios mecanismos críticos. Primero, la deficiencia de hemoglobina A (HbA) resulta en eritrocitos pequeños (microcíticos) y pálidos (hipocrómicos), con capacidad reducida para transportar oxígeno. Sin embargo, el impacto principal es la reducción en la vida de los eritrocitos y de sus precursores en la médula ósea debido a un desequilibrio en la producción de las cadenas alfa y beta. Las cadenas alfa sin su correspondiente par beta tienden a precipitar en las células precursoras de los eritrocitos, formando depósitos insolubles que dañan las membranas celulares, induciendo la apoptosis de los eritrocitos en desarrollo y, en casos graves de beta-talasemia, destruyendo entre el 70-85% de estos precursores. Este proceso causa una "eritropoyesis ineficaz," ya que el cuerpo no puede generar suficiente hemoglobina funcional. Los eritrocitos que logran salir de la médula presentan daño en sus membranas y son propensos a ser destruidos en el bazo (hemólisis extravascular). Además, la baja producción de eritrocitos maduros estimula la médula ósea para producir más, lo que causa una hiperplasia eritroide extensa y, en casos graves, deformaciones en los huesos debido a la expansión de la médula. A su vez, los sitios extramedulares, como el bazo, hígado y ganglios linfáticos, comienzan a producir células sanguíneas, afectando gravemente estos órganos y, en casos avanzados, generando masas de tejido eritropoyético en otros órganos. Este proceso de producción ineficaz de eritrocitos también aumenta la absorción de hierro en el intestino debido a la baja producción de hepcidina, una hormona reguladora del hierro. La combinación de una absorción aumentada y las transfusiones de sangre necesarias en pacientes con beta-talasemia grave conduce a una sobrecarga de hierro en el organismo, que, sin control, puede dañar órganos como el hígado, conduciendo a condiciones secundarias como la hemocromatosis, la hemocromatosis es justamente un trastorno causado porque el cuerpo ha absorbido demasiado hierro, esto causa la acumulación de este mineral lo que causara daños a los órganos como se mencionó con anterioridad. En esta categoría o clasificación de la talasemia que es B-talasemia, tenemos tres clasificaciones más, las cuales son la talasemia menor, la talasemia intermedia y la talasemia mayor. La beta talasemia menor se produce por un alelo afectado, este generalmente es asintomático o con anemia leve o podría ser grave, pero sin necesidad de usar transfusiones o sea no requiere de estas; en la beta talasemia intermedia, ambos alelos están afectados, pero con mutaciones que permiten algo de síntesis de cadena beta. Produce anemia moderada y puede requerir transfusiones en casos específicos y en la beta talasemia mayor, ambas copias de los genes están gravemente mutadas, lo que produce una anemia severa que requiere trasfusiones regulares. La anemia de Cooley es una de las formas mas graves de talasemia y se asocia con complicaciones múltiples debido a las transfusiones crónicas, que llevan a la sobrecarga de hierro y a daño de órganos. La anemia de Cooley, causada por mutaciones en los genes que codifican la cadena beta de la hemoglobina, se caracteriza por una ausencia casi completa de esta cadena, lo que resulta en una producción

deficiente de hemoglobina A (HbA). Esta forma de beta-talasemia es grave y afecta directamente la capacidad de los glóbulos rojos para transportar oxígeno, además de reducir su supervivencia. Sin tratamiento, los síntomas suelen manifestarse en los primeros dos años de vida, incluyendo palidez, irritabilidad, falta de apetito y un sistema inmunológico debilitado que predispone a infecciones frecuentes. Los pacientes pueden desarrollar esplenomegalia, hepatomegalia y problemas óseos por la hiperactividad de la médula ósea para compensar la anemia severa. La acumulación de hierro, un efecto colateral del tratamiento con transfusiones, puede provocar complicaciones en el corazón y el hígado, y es una de las causas principales de morbilidad en estos pacientes. El tratamiento para la anemia de Cooley se basa principalmente en transfusiones de sangre regulares y terapias de quelación de hierro, que ayudan a prevenir la sobrecarga de hierro. La terapia de quelación se realiza con medicamentos como deferoxamina o deferasirox, que reducen la acumulación de hierro en órganos vitales. En algunos casos, también se recurre a la esplenectomía cuando el bazo se agranda excesivamente. Además, el ácido fólico se prescribe regularmente para apoyar la producción de glóbulos rojos. En términos de intervenciones curativas, el trasplante de células madre hematopoyéticas es actualmente la única opción curativa, aunque no está ampliamente disponible para todos los pacientes debido a limitaciones de compatibilidad de donantes y riesgos asociados. Con el avance en el conocimiento y los tratamientos, las perspectivas han mejorado significativamente para los pacientes con beta-talasemia mayor. Sin embargo, estos deben seguir una supervisión estricta y un tratamiento de por vida para prevenir las complicaciones que surgen, especialmente aquellas relacionadas con el manejo del hierro y el crecimiento de órganos extramedulares afectados por la hematopoyesis secundaria. Entonces podemos deducir que de estas variantes que se presentan de la betatalasemia la mayor es la más grave y la menor es la de mejor pronóstico por mencionarlo así y Robbins nos menciona que la betatalasemia menor es más frecuente que la betatalasemia mayor, lo cual de alguna manera es bueno, significa que pacientes que tengan este padecimiento tendrán un mejor pronóstico, uno no tan grave, aunque eso no significa que no deba de ser vigilado, al ser diagnosticado se deberá mantener una vigilancia en caso de que sirga alguna complicación.

Ahora hablaremos de la segunda clasificación de las talasemias, que son las α -talasemias, estas se deben a una delección hereditaria que da lugar a una menor síntesis u ausencia de cadenas de α -globina (Robbinsy cotran 2015). En las alfa-talasemias, la disminución o ausencia de síntesis de las cadenas alfa de globina, causada principalmente por delecciones en los genes correspondientes, provoca una forma de anemia cuya gravedad depende de cuántos de los cuatro genes de alfa-globina están afectados. En esta condición, los eritrocitos muestran un déficit en hemoglobina funcional, y el exceso de otras cadenas de globina, como beta, gamma y delta, intenta compensar esta falta formando tetrámeros que, sin embargo, no funcionan correctamente. En el recién nacido con alfa-talasemia, el exceso de cadenas gamma forma tetrámeros inestables conocidos como hemoglobina Bart (γ_4), lo cual puede causar graves problemas de transporte de oxígeno. A medida que el niño crece, si aún tiene una deficiencia de cadenas alfa, el exceso de cadenas beta formará HbH (β_4), otro tipo de tetrámero que no es adecuado para transportar oxígeno de manera efectiva. Dado que estas cadenas (beta y gamma) son más solubles y forman estructuras más estables en comparación con las cadenas alfa defectuosas, la hemólisis y la eritropoyesis ineficaz tienden a ser menos severas que en las beta-talasemias. La falta de cadenas alfa se presenta en diferentes grados de severidad: desde portadores asintomáticos hasta formas de la enfermedad más graves,

como la hidropesía fetal, que puede ser mortal antes del nacimiento. La principal causa de esta reducción en la síntesis de cadenas alfa sigue siendo las deleciones genéticas, aunque existen otras mutaciones menos comunes. En esta categoría, la igual que en la anterior existe subdivisiones, dentro de las cuales están: el portador siliente en este se presenta una deleción de un solo gen alfa, generalmente asintomático; la alfa talasemia menor, que consiste en la deleción de genes alfa con síntomas leves o asintomáticos; enfermedad de la hemoglobina H, en esta se presentara un deleción de tres genes alfa, produce una anemia hemolítica moderada y la formación de hemoglobina H, una forma inestable de hemoglobina que daña a los eritrocitos y hidrops fetalis, en este tipo hay una deleción de los cuatro genes alfa lo cual es incompatible con la vida, ya que el feto desarrolla hemoglobina Barts (γ_4), que no puede transportar oxígeno adecuadamente, lo que claramente este seria el peor de los casos.

Para diagnosticar las talasemias, se utilizan varias pruebas de laboratorio avanzadas para detectar mutaciones y defectos en los genes que afectan la producción de globinas. Los métodos más relevantes incluyen los siguientes: electroforesis de hemoglobina, Esta técnica analiza los tipos y proporciones de hemoglobina en la sangre. Las talasemias a menudo presentan alteraciones específicas en las bandas de hemoglobina, como la presencia de hemoglobina F (HbF) o hemoglobina A2 (HbA2), que son indicativos de talasemia beta; pruebas genéticas, PCR y Secuenciación, la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) seguida de secuenciación Sanger permite identificar mutaciones en los genes HBA1, HBA2 o en el gen de la beta-globina. Este método es fundamental para detectar mutaciones raras o desconocidas en casos complejos de talasemia (Munkongdee et al., 2020 y Sadiq et al., 2024). Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA), esta técnica de PCR multiplica la cantidad de secuencias específicas y es útil para detectar deleciones o duplicaciones en genes relacionados con la talasemia, especialmente en casos de alfa-talasemia donde las deleciones son comunes (Munkongdee et al., 2020); secuencia de nueva generación (NGS), permite el análisis exhaustivo de grandes segmentos de ADN, facilitando la detección de mutaciones conocidas como de variantes raras. GND es útil en estudios genéticos detallados y en contextos clínicos complejos, brindando un diagnóstico más completo al mapear todo el genoma o exoma (Sadiq et al., 2024). y el hemograma completo, mide la cantidad de hemoglobina y los diferentes tipos de células sanguíneas (como glóbulos rojos) presentes en la sangre. Las personas con talasemia tienen menos glóbulos rojos sanos y menos hemoglobina que lo normal. Según el tipo de talasemia, los glóbulos rojos pueden parecer más pequeños y mostrar signos de enfermedad cuando se les analiza en el microscopio (*Diagnóstico / NHLBI, NIH, 2022*).

Por otro lado, tenemos a la anemia por enfermedad crónica, la anemia por procesos crónicos es una condición común entre pacientes con enfermedades inflamatorias sistémicas prolongadas, que afecta la producción y uso adecuado de los eritrocitos. Esta anemia se relaciona con la reducción en la proliferación de precursores eritroides y el acceso limitado al hierro necesario para la producción de hemoglobina. La inflamación crónica causa un aumento de ciertas citoquinas, como la interleucina-6 (IL-6), que estimulan la síntesis hepática de hepcidina, una hormona clave en la regulación del hierro. La hepcidina reduce la disponibilidad de hierro al inhibir la ferroportina, una proteína que facilita la liberación de hierro de los depósitos en los macrófagos hacia los precursores de eritrocitos en la médula ósea. Este proceso produce una "anemia de inflamación", donde el hierro queda retenido en los macrófagos, y la capacidad de los eritrocitos de transportar oxígeno disminuye

significativamente. Esta retención de hierro en presencia de inflamación también podría ser una estrategia inmunológica del organismo para limitar la disponibilidad de hierro, dificultando la proliferación de ciertas bacterias patógenas que dependen de este mineral. A diferencia de la anemia ferropénica, en este caso los depósitos de hierro suelen estar elevados y se observa una ferritina sérica alta, lo cual permite distinguir ambas condiciones. El tratamiento de la anemia por procesos crónicos se enfoca principalmente en la enfermedad subyacente, aunque en casos graves o en pacientes con cáncer, la administración de eritropoyetina puede resultar beneficiosa para mejorar la producción de eritrocitos y aliviar los síntomas. Las enfermedades crónicas asociadas a esta forma de anemia se clasifican en tres categorías: infecciones microbianas crónicas como osteomielitis, endocarditis bacteriana y abscesos de pulmón; trastornos crónicos inmunitarios, como artritis reumatoide y enteritis regional; y por último tenemos a las neoplasias, como carcinoma de pulmón y mama y linfoma de Hodgkin (Robbins y Cotran 2015).

También tenemos a las anemias adquiridas, las anemias adquiridas son un grupo de trastornos que se desarrollan por factores externos que afectan la producción, destrucción o calidad de los eritrocitos. A diferencia de las anemias hereditarias, estas se adquieren a lo largo de la vida, principalmente a través de infecciones, enfermedades autoinmunes, deficiencias nutricionales y exposiciones tóxicas. Algunos factores comunes incluyen infecciones virales, como el parvovirus B19, que interfiere con la producción de glóbulos rojos, y ciertos parásitos, como el Plasmodium en la malaria, que destruyen los eritrocitos directamente al reproducirse en su interior. La exposición a ciertos agentes tóxicos, como el plomo, puede inhibir la producción de hemoglobina, lo que causa una anemia característica por eritrocitos malformados y una reducción en la capacidad de transportar oxígeno; las anemias por infecciones parasitarias o víricas, los parásitos, como en el caso de la malaria, infectan los eritrocitos, destruyéndolos a medida que completan su ciclo de vida. Esta destrucción masiva conduce a una anemia hemolítica intravascular, en la que los glóbulos rojos se destruyen en el torrente sanguíneo. Los síntomas incluyen fiebre, escalofríos, y palidez, y pueden agravarse hasta causar insuficiencia orgánica en infecciones graves. Además de la malaria, la leishmaniasis y la esquistosomiasis son otras infecciones parasitarias que también producen anemia al dañar la médula ósea o comprometer el sistema inmune. En cuanto a infecciones virales, el virus de Epstein-Barr (EBV) y el citomegalovirus (CMV) están asociados con anemias hemolíticas, particularmente en personas inmunocomprometidas. Estos virus pueden inducir una respuesta autoinmune que ataca los eritrocitos y reduce su vida útil, lo cual resulta en una anemia crónica o aguda según la intensidad de la infección. El virus del parvovirus B19, por otro lado, afecta la médula ósea directamente, disminuyendo la producción de glóbulos rojos y causando una anemia aplásica transitoria.

CONCLUSIÓN

La anemia, en sus múltiples formas, es un trastorno clínico que afecta significativamente la salud y calidad de vida de millones de personas en el mundo. Este ensayo ha revisado en detalle las anemias nutricionales, hereditarias y adquiridas, subrayando la complejidad y diversidad de sus etiologías, fisiopatologías y abordajes terapéuticos. En particular, la anemia ferropénica se destaca como una de las más prevalentes debido a la deficiencia de hierro, con causas que van desde deficiencias nutricionales hasta pérdidas sanguíneas crónicas. Asimismo, anemias causadas por deficiencias de vitamina B12 y ácido fólico, si bien menos comunes, tienen repercusiones específicas, como en el sistema nervioso, en el caso de la vitamina B12, y en la síntesis del ADN para ambas, lo que se refleja en la formación de glóbulos rojos inadecuados. Las anemias hemolíticas hereditarias, como la esferocitosis hereditaria, la deficiencia de G6PD y la drepanocitosis, ilustran cómo mutaciones en genes específicos pueden comprometer la estructura y función de los eritrocitos, provocando su destrucción prematura y generando una respuesta eritropoyética insuficiente para mantener niveles adecuados de oxígeno en los tejidos. Estos tipos de anemias demuestran la importancia del equilibrio estructural y funcional de los eritrocitos, así como la influencia de factores genéticos en la predisposición y manejo clínico. En cuanto a las talasemias, la beta-talasemia y alfa-talasemia destacan por el desequilibrio en la producción de las cadenas de globina que componen la hemoglobina. Esto provoca un déficit en la cantidad de hemoglobina funcional y, en casos graves, una eritropoyesis ineficaz que compromete aún más la producción de glóbulos rojos maduros. Los tratamientos avanzados, como las transfusiones y la terapia de quelación de hierro, junto con los trasplantes de células madre, han mejorado las perspectivas para los pacientes con talasemia, aunque el manejo de la enfermedad sigue siendo complejo. La anemia de procesos crónicos, vinculada a enfermedades inflamatorias, ilustra la relación entre el sistema inmune y el metabolismo del hierro. Aquí, la sobreproducción de hepcidina durante la inflamación causa retención de hierro en los macrófagos, limitando su disponibilidad para la médula ósea y contribuyendo a una anemia caracterizada por eritrocitos normocíticos o microcíticos. Esta estrategia refleja una posible respuesta adaptativa del organismo frente a infecciones, ya que muchas bacterias dependen del hierro para proliferar. Por último, las anemias adquiridas abarcan un espectro amplio de causas que incluyen infecciones virales y parasitarias, agentes tóxicos y enfermedades autoinmunes. Este tipo de anemia evidencia cómo factores externos, desde infecciones hasta toxinas ambientales, pueden afectar la producción y destrucción de los glóbulos rojos, destacando la importancia de una atención integral y personalizada en el diagnóstico y tratamiento de las anemias adquiridas.

Este ensayo muestra que un enfoque clínico integral y diferenciado es esencial para el tratamiento efectivo de las diversas formas de anemia, y subraya la relevancia de considerar tanto factores hereditarios como ambientales en la evaluación diagnóstica y terapéutica. La clasificación de las anemias, basada en sus características morfológicas y etiológicas, facilita un abordaje estructurado que permite una intervención médica precisa y un manejo optimizado, promoviendo así una mejor recuperación y calidad de vida para los pacientes.

Bibliografía

- Jameson, J. L., Fauci, A. S., Kasper, D. L., Hauser, S. L., Longo, D. L., & Loscalzo, J. (Eds.). (2018). Harrison: Principios de medicina interna (20ª ed.). McGraw-Hill Education.
- Kumar, V., Abbas, A. K., & Aster, J. C. (2015). Robbins y Cotran: Patología estructural y funcional (9ª ed.). Elsevier.
- Munkongdee, T., Chen, P., Winichagoon, P., Fucharoen, S., & Paiboonsukwong, K (2020b). Update in Laboratory Diagnosis of Thalassemia. *Frontiers In Molecular Biosciences*, 7. <https://doi.org/10.3389/fmolb.2020.00074>
- Sadiq, I. Z., Abubakar, F. S., Usman, H. S., Abdullahi, A. D., Ibrahim, B., Kastayal, B. S., Ibrahim, M., & Hassan, H. A. (2024b). Thalassemia: Pathophysiology, Diagnosis, and Advances in Treatment. *Thalassemia Reports*, 14(4), 81-102. <https://doi.org/10.3390/thalassrep14040010>
- Philadelphia, C. H. O. (s. f.). *Beta thalassemia (Cooley's anemia)*. Children's Hospital Of Philadelphia. <https://www.chop.edu/conditions-diseases/beta-thalassemia-cooleys-anemia>
- [How I treat thalassemia | Blood | American Society of Hematology](#)
- De Moura, R. R., Agrelli, A., Santos-Silva, C. A., Silva, N., Assunção, B. R., Brandão, L., Benko-Iseppon, A. M., & Crovella, S. (2020). Immunoinformatic approach to assess SARS-CoV-2 protein S epitopes recognised by the most frequent MHC-I alleles in the Brazilian population. *Journal Of Clinical Pathology*, 74(8), 528-532. <https://doi.org/10.1136/jclinpath-2020-206946>
- *Diagnóstico | NHLBI, NIH*. (2022b, junio 1). NHLBI, NIH. <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/talasemias/diagnostico>
- World Health Organization: WHO & World Health Organization: WHO. (2023b, mayo 1). *Anemia*. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/anaemia>
- [Prevalencia de anemia en la población mexicana: análisis de la Ensanut Continua 2022 | Salud Pública de México <https://doi.org/10.21149/14771>](#)
- Prevención, diagnóstico y tratamiento de la anemia por deficiencia de hierro en niños y adultos GPC