

Hallazgo casual de rasgo falciforme S en adulto de edad media: Informe de caso y revisión de literatura

Casual finding of sickle cell trait S in a middle age adult: Case report and literature review

Descoberta casual do traço falciforme S em um adulto de meia idade: Relato de caso e análise literária

Recibido: 05/12/2023 | Revisado: 08/12/2023 | Aceptado: 08/12/2023 | Publicado: 10/12/2023

Diego Fernando Lopez Muñoz

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6156-1619>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: dflopez@uceva.edu.co

Jose Francisco Gonzalez Rivera

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6156-1619>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: Jose.gonzalez03@uceva.edu.co

Melissa Moreno Sanchez

ORCID: <https://orcid.org/0009-0002-3387-230X>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: Melissa.moreno01@uceva.edu.co

Juan Jose Quintero Gonzalez

ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-4602-2402>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: Juan.quintero08@uceva.edu.co

Dayil Yurani Ramirez Herrera

ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-8446-5515>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: Dayil.ramirez01@uceva.edu.co

Karen Yulieth Diaz Duarte

ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-8227-7693>
Unidad Central del Valle del Cauca, Colombia
E-mail: Karen.diaz01@uceva.edu.co

Camilo Alexis Arellano Genoy

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-6308-1055>
Laboratorio clínico de la clínica Versalles, Colombia
E-mail: Camilo.arellano@ucm.edu.co

Resumen

Introducción: El rasgo de células falciformes es una enfermedad hereditaria caracterizada por una anemia hemolítica asociada a un defecto en la biosíntesis de la molécula de hemoglobina. Es un padecimiento autosómico recesivo, se manifiesta con anemia hemolítica crónica, con episodios de dolor recurrente y complicaciones cardiovasculares y de asplenia funcional. **Objetivo:** Analizar el caso de un adulto de edad media con hallazgo casual de rasgo falciforme S y revisar la literatura actual de la enfermedad para discutir las implicaciones clínicas y las recomendaciones médicas relacionadas con la patología. **Metodología:** El reporte de caso se enfocó en proporcionar una descripción del trastorno asociados a defectos cualitativos en la síntesis de hemoglobina. Se trató de un estudio descriptivo, exploratorio y observacional. **Reporte de caso:** Masculino 45 años, consulta por trauma contuso en testículo derecho con un pasamanos, se solicita hemograma de rutina en el cual se detalla niveles de hemoglobina bajos asociado a síndrome anémico idiopático. Se solicita un ESP en el cual se observa moderada poiquilocitosis sugestiva de hemoglobinopatía a estudio, se efectúa Electroforesis en medio alcalino de hemoglobina el cual da como resultado un Patrón electroforético sugestivo de Rasgo Falciforme. **Discusión:** Es importante que las personas con rasgo falciforme deben seguir recomendaciones médicas, como diagnóstico genético, seguimiento médico regular, vacunación contra infecciones y mantenerse informados sobre la enfermedad. **Conclusión:** Las hemoglobinopatías, representan un problema de salud pública. Los pacientes pueden alcanzar la edad adulta con una calidad de vida aceptable, desafortunadamente en nuestro medio hay limitantes en el diagnóstico, tratamiento y manejo, esto debido a la falta de un consenso en las políticas de salud pública.

Palabras clave: Rasgo falciforme; Electroforesis de hemoglobina; Hemoglobinas S; Biosíntesis de proteínas; Mutación.

Abstract

Introduction: Sickle cell trait is an inherited disease characterized by haemolytic anemia associated with a defect in the biosynthesis of the hemoglobin molecule. It is an autosomal recessive disease, manifesting as chronic haemolytic anemia, with episodes of recurrent pain and cardiovascular complications and functional asplenia. **Objective:** analyze the case of a middle aged adult with a chance finding of sickle cell trait S and review current literature on the disease to discuss the clinical implications and medical recommendations related to the pathology. **Methodology:** the case report focused on providing a description of the disorder associated with qualitative defects in hemoglobin synthesis. It was a descriptive, exploratory and observational study. **Case report:** 45 year old male, consulted for blunt trauma to the right testicle with a hand passer. A routine haemogram was requested which showed low hemoglobin levels associated with idiopathic anemic syndrome. An ESP was requested in which moderate poikilocytosis suggestive of haemoglobinopathy was observed, and hemoglobin electrophoresis in alkaline medium was performed, resulting in an electrophoretic pattern suggestive of sickle cell trait. **Discussion:** It is important that people with sickle cell trait follow medical recommendations, such as genetic diagnosis, regular medical follow-up, vaccination against infections and keeping informed about the disease. **Conclusion:** Haemoglobinopathies represent a public health problem. Patients can reach adulthood with an acceptable quality of life, unfortunately there are limitations in our environment.

Keywords: Sickle cell trait; Blood protein electrophoresis; Hemoglobin sickle; Protein biosynthesis; Mutation.

Resumo

Introdução: O traço falciforme é uma doença hereditária caracterizada por anemia hemolítica associada a um defeito na biossíntese da molécula de hemoglobina. É uma doença autossômica recessiva, que se manifesta como anemia hemolítica crônica, com episódios de dor recorrente e complicações cardiovasculares e asplenia funcional. **Objetivo:** analisar o caso de um adulto de meia idade com achado casual de traço falciforme S e revisar a literatura atual sobre a doença para discutir as implicações clínicas e recomendações médicas relacionadas à patologia. **Metodologia:** o relato de caso concentrou-se em fornecer uma descrição do distúrbio associado a defeitos qualitativos na síntese de hemoglobina. Foi um estudo descritivo, exploratório e observacional. **Relato de caso:** homem de 45 anos, consultado por trauma contuso no testículo direito com um passador de mão. Foi solicitado um hemograma de rotina que mostrou baixos níveis de hemoglobina associados à síndrome anêmica idiopática. Foi solicitada uma ESP, na qual foi observada uma poiquilocitose moderada, sugestiva de hemoglobinopatia, e foi realizada uma eletroforese de hemoglobina em meio alcalino, resultando em um padrão eletroforético sugestivo de traço falciforme. **Discussão:** É importante que as pessoas com traço falciforme sigam as recomendações médicas, como o diagnóstico genético, o acompanhamento médico regular, a vacinação contra infecções e a manutenção de informações sobre a doença. **Conclusão:** As hemoglobinopatias representam um problema de saúde pública. Os pacientes podem chegar à idade adulta com uma qualidade de vida aceitável, mas infelizmente há limitações em nosso ambiente.

Palavras-chave: Traço falciforme; Eletroforese das proteínas sanguíneas; Hemoglobina S; Biossíntese de proteínas; Mutação.

1. Introducción

La anemia de células falciformes (ACF). Es una anemia hemolítica asociada a un defecto cualitativo en la biosíntesis de la molécula de hemoglobina (Hb), de tipo congénita de herencia autosómica recesiva. Caracterizada por la disminución de la vida media del eritrocito y aumento de la eritropoyesis a nivel medular.

Consiste en una mutación en el gen de la beta globina específicamente al cambio de adenina por timina (HBB: c.20). A > T, rs334), resultando en una sustitución del aminoácido glutámico por valina en la sexta posición de la proteína, originando una molécula de Hb con características físicas y bioquímicas alteradas (Rosero & Bermudez, 2014; Ayala et al., 2016; Cândido-Bacani et al., 2022).

La herencia de una sola copia del gen HbS se conoce como rasgo HbS, lo cual es asintomático, pues al ser una enfermedad autosómica recesiva, requiere que el paciente porte la mutación en ambos genes que conforman la beta globina, para que se presenten las distintas variaciones de la ACF como la hemoglobina SC y la hemoglobina S/beta talasemia. Al ser portador homocigoto conlleva a la formación de una hemoglobina inestable que cristaliza en estado de hipoxia, lo cual deriva en la aparición de la triada típica consistente en anemia hemolítica crónica que es secundario al cambio estructural del glóbulo rojo, quienes adquieren una forma de semiluna llamados “drepanocitos”, reduciendo notablemente su vida media por el trauma de las células con las paredes de los vasos sanguíneos. Asimismo, eventos vasooclusivos que generan episodios de dolor recorrente, cuyas complicaciones más frecuentes son cardiovasculares y asplenia funcional (Lopes et al., 2022; Díaz, et al., 2021).

Esta patología genera un gran interés debido al aumento vertiginoso en la población, pues en 2010 se estimaba que habían 305.800 neonatos afectados y en la actualidad alrededor de 400.000 neonatos con ACF y 20 millones de personas afectadas en todo el mundo, siendo considerada la alteración hematológica heredada más común en el mundo. La Organización Mundial de la Salud (OMS) la considera un problema de interés en salud pública y plantea la meta de reducirla en un 50% para el 2025 (Díaz et al., 2021).

El diagnóstico de este trastorno hematológico tiende a manifestarse a edades tempranas. La sospecha clínica es fundamental para realizar el diagnóstico, debido a que el hemograma puede exponer una anemia normocítica normocrómica, con recuento ligeramente bajo de Eritrocitos y a su vez con o sin reticulocitosis, dependiendo de su estado. En el extendido de sangre periférica (ESP), pueden no ser evidentes los glóbulos rojos en forma de hoz característicos de esta patología. El gold standard para su diagnóstico es el análisis de la hemoglobina por electroforesis en pH alcalino por técnica cromatografía (Zúñiga et al., 2018); en esta prueba el rasgo drepanocítico se caracteriza por la presencia aumentada de hemoglobina S en comparación a la hemoglobina A. La relación HbA-HbS en los heterocigotos es de 60:40 debido a la gran afinidad de las cadenas α -globínicas por las cadenas β A-globínicas. Por lo tanto, se considera un rasgo drepanocítico cuando el porcentaje de hemoglobina S es igual o mayor al 40% en la electroforesis de hemoglobina (Soler et al., 2021; Miguel et al., 2012).

Este estudio tiene como finalidad analizar el caso de un adulto de edad media con hallazgo casual de rasgo falciforme S, con el objetivo de revisar la literatura actual de la enfermedad y discutir las implicaciones clínicas y las recomendaciones médicas relacionadas con la patología.

2. Metodología

Reporte de caso con revisión de literatura enfocada en proporcionar una descripción de un trastorno asociado con Hemoglobinopatías de tipo cualitativo. Se caracteriza por ser un estudio de caso descriptivo, exploratorio y observacional. El rasgo heterocigoto de tipo falciforme es una hemoglobinopatía cualitativa, se transmite a través de los genes y se hereda de uno de los padres. Una persona tiene el rasgo de células falciformes cuando hereda el gen de la hemoglobina S de uno de los padres y un gen de hemoglobina normal. El rasgo falciforme no es lo mismo que la ACF, ya que las personas con el rasgo son portadoras del gen de la enfermedad, pero su curso es asintomático.

Las pruebas de laboratorio utilizadas para el diagnóstico se realizaron en sangre periférica las cuales se fundamentaron en la lectura del ESP, que dio la pauta para solicitar la Electroforesis de Hemoglobina. La revisión de la literatura se llevó a cabo mediante la búsqueda en bases de datos utilizando el tesoro multilingüe DeCS/MeSH – Descriptores en Ciencias de la Salud/Medical para ingresar a las bases de datos PubMed, LILACS, SciELO, en idiomas español e inglés, y se incluyen las citas bibliográficas publicadas entre 2012 y 2023. Con base en la información encontrada y recopilando datos de la Historia Clínica del paciente se redactó el manuscrito.

El paciente fue abordado para la firma del consentimiento informado, donde se le dio a conocer que el resultado del ejercicio investigativo iba a ser presentado con fines académicos, se guardaría su confidencialidad, respetando los direccionamientos del protocolo de Helsinki.

3. Presentación del Caso

Paciente masculino de 45 años, ingresa al servicio de urgencias por sus propios medios refiriendo un trauma contuso en testículo derecho con un pasamanos, el cual refiere un día de evolución; describiendo la sensación de calor, dolor, edema y dificultad para orinar. Niega rubor, sangrado, hematuria, fiebre u otros síntomas. Es conductor de bus, alérgico a la dipirona, niega otros antecedentes de relevancia. Al examen físico se evidencian los siguientes signos vitales: Presión arterial 124/80 mmHg (PA), presión arterial media 94 mmHg (PAM), frecuencia cardíaca 90 lpm (FC), frecuencia respiratoria 16 rpm (FR),

SaO₂ 97%, temperatura 36°C, peso 90 kg, talla 170 cm e índice de masa corporal 31,1 (IMC). Paciente en buenas condiciones generales, alerta y orientado, afebril, sin signos de dificultad respiratoria, inestabilidad hemodinámica y deshidratación, normocéfalo, pupilas isocóricas normorreactivas, escleras anictéricas, cuello móvil sin adenopatías, tórax simétrico y normoexpansible, murmullo vesicular presente sin sobreagregados, ruidos cardiacos rítmicos sincrónicos con el pulso sin soplos, abdomen blando, depresible y no doloroso, sin masas ni megalias a la palpación, diuresis positiva, se evidencia gran edema en ambos testículos asociados a dolor a la palpación y aumento del calor local y reflejo cremastérico presente, extremidades móviles, simétricas sin edemas, llenado capilar < 2 seg y pulsos periféricos presentes.

Con base a lo anterior se maneja con el diagnóstico de trauma testicular a estudio y se inicia analgesia ketorolaco 30 mg IV dosis única y acetaminofén 1 G IV dosis única. Se solicita hemograma, proteína C reactiva (PCR), uroanálisis, gram de orina y ecografía testicular para definir conducta.

Los paraclínicos reportan lo siguiente: PCR 2.5 mg/dL; BUN 17 mg/dL; creatinina 1,1 mg/dL, Hemograma: recuento de leucocitos 6200/mm³, Diferencial: linfocitos 11%, neutrófilos 77%, Monocitos 8%, Eosinófilos 4%, Hemoglobina 6.7 g/dL, Hematocrito 24.4%, plaquetas 255.000/mm³. (ESP) reporta: microcitosis +++, hipocromía +++, dianocitos +, poiquilocitos ++, policromasia +. De acuerdo al reporte, se solicita electroforesis de hemoglobina. Uroanálisis y gram de orina no patológicos.

Ecografía: Doppler Testicular: Clasificación del examen: Anormal

Testículo derecho, se observa ligeramente aumentado de tamaño respecto a su contralateral, presenta aumento en su ecogenicidad, mide 45 x 20 x 34 mm. Testículo izquierdo de forma, tamaño y ecogenicidad conservada, mide 43 x 15 x 27 mm. No se observan lesiones nodulares o calcificaciones.

Epidídimo derecho aumentado de tamaño y ecogenicidad a nivel del cuerpo y cola. Epidídimo izquierdo de tamaño y ecogenicidad normal. Se observa líquido en cavidad escrotal derecha e importante engrosamiento y aumento de la ecogenicidad del escroto derecho, en relación a proceso inflamatorio. Se realiza evaluación de doppler color, observándose en el testículo y epidídimo derecho aumento en su vascularización. Opinión: Orquiepididimitis Derecha.

Se interroga al paciente sobre antecedente de anemia y refiere que ha recibido diagnóstico previamente de anemia. En la analítica de rutina se detallan los niveles de Hemoglobina bajos de etiología desconocida. Refiere astenia, adinamia y aumento de fatiga en los últimos días, niega hematoquecia, melenas y hematemesis. Se comenta paciente al emergenciólogo, sugiere manejo expectante y realización de exámenes de extensión para Síndrome anémico a estudio e interconsulta con medicina interna para definir conducta médica.

Con los hallazgos anteriores se determina paciente en contexto de orquiepididimitis derecha asociado a trauma testicular y anemia severa a estudio, estable hemodinámicamente, modulando dolor testicular. Se inicia diclofenaco 75 mg IV c/12 h.

Teniendo en cuenta lo anterior se determina paciente con antecedente de anemia severa hace 5 años de causa desconocida, requirió transfusión de 2 Unidades de Glóbulos Rojos (UGR), con niveles de Hb basales Post-Transfusión de 10 g/dL. Se evidencian niveles de vitamina B12 normales. Se indica descartar síndrome anémico por pérdidas sanguíneas intestinales, se solicita endoscopia de vías digestivas altas (EVDA) y colonoscopia: Con buena preparación boston (3+3+3) se avanza hasta el íleon distal, Observándose patrón vascular y mucosa normal.

EVDA:

- Esófago: Paso fácil por cricofaríngeo, mucosa calibre y distensibilidad normal. Línea z regular a los 40 cm con pinza a los 40 cm.
- Estómago: Lago gástrico claro, pliegues y distensibilidad conservada. Fondo y región subcardial normal. Cuerpo y antro con eritema difuso sin otra alteración. Píloro central permeable.

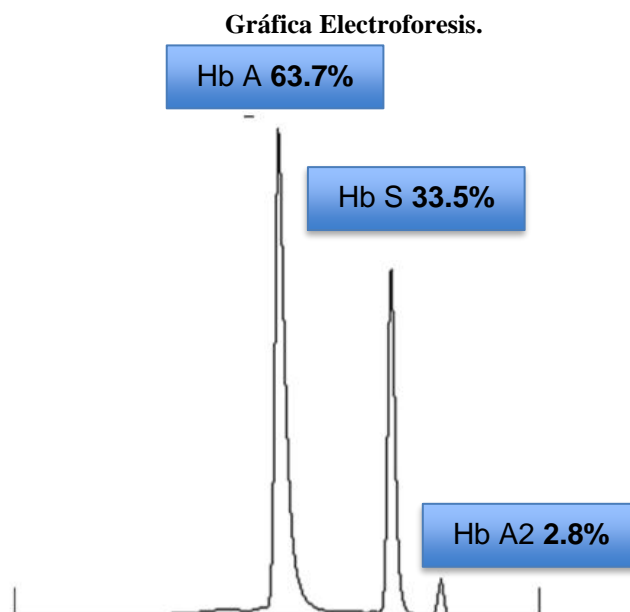
- Duodeno: Normal hasta la segunda porción

Impresión Diagnóstica: Gastritis Antral No Erosiva

Paraclínicos

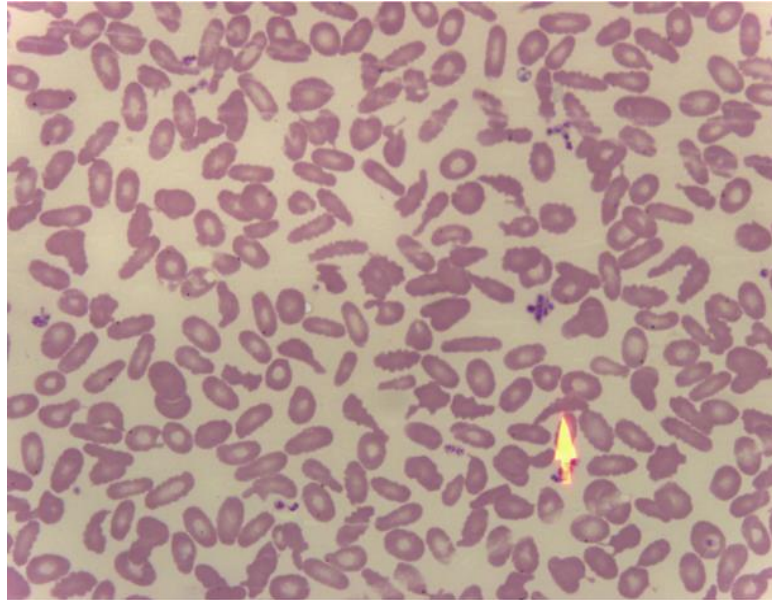
Figura 1 - Electroforesis alcalina de hemoglobina.

Examen	Resultado	Unidades	Valores de Referencia
Electroforesis alcalina de hemoglobina			
Método: Electroforesis			
Hb A:	63.7	%	96 a 99
Hb S:	33.5	%	
Hb A2:	2.8	%	0.1 a 4.0



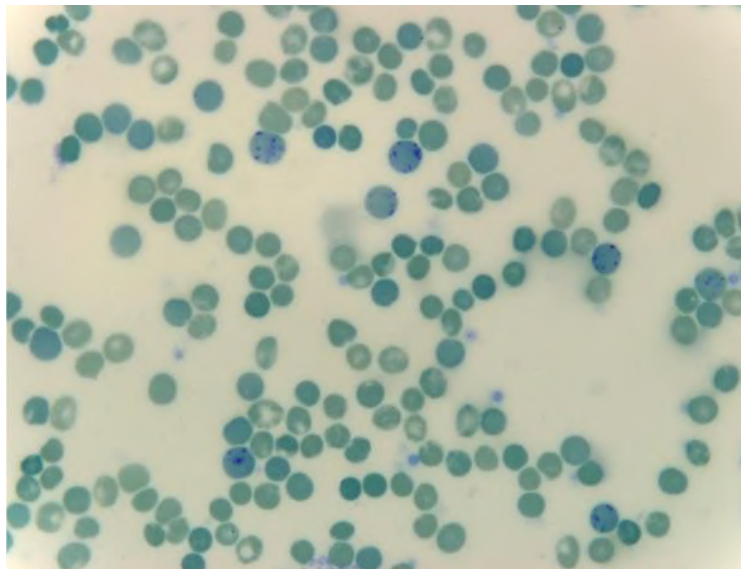
Lectura: Patrón electroforético sugestivo de Rasgo Falciforme: Indica que la persona es portadora del rasgo falciforme, lo que significa que heredó un gen de hemoglobina S de uno de sus padres y un gen normal de hemoglobina A del otro progenitor. Fuente: Autoría propia.

Figura 2 - Extendido de sangre periférica: coloración ácido-básica de Wright.



Interpretación: Se observa una marcada poikilocitosis con predominio de elipsis, algunos equinocitos, policromasia. Sugestivo de hemoglobinopatía. Microscopía óptica: programa Motic Images Plus 3.0(x64), objetivo 100xC. Fuente: Autoría propia.

Figura 3 - Coloración de azul de Cresil Brillante.



Interpretación: colorante utilizado para teñir los reticulocitos (glóbulos rojos inmaduros). El Azul de Cresil se une a los RNA residual, ribosomas y mitocondrias, lo que permite su visualización y recuento. Técnica indispensable para la clasificación de tipos de anemias. Fuente: Autoría propia.

4. Resultados y Discusión

La hemoglobinopatía que da origen a la (ACF) es la más común de las anemias hereditarias, tiene una frecuencia de presentación muy variable entre países. Se presenta principalmente en África, el Mediterraneo, Medio Oriente, India y Suramérica aunque no es exclusivo, puede presentarse en personas de cualquier origen étnico. Esta anemia se caracteriza por la presencia de hemoglobina S en sangre, el hemograma se presenta con recuentos bajos de eritrocitos, hemoglobina e índices de Wintrobe en el momento de crisis de la enfermedad (Díaz et al., 2021; Nogueira de Sá et al., 2023).

La gran mayoría de los casos (ACF), se presenta sus crisis hemolíticas entre los 6 meses de vida, cuando está disminuyendo el porcentaje de hemoglobina fetal hasta los 18 años de edad y suelen manifestar un cuadro clínico con dificultades vasooclusivas torácicas y crisis vasooclusiva abdominal principalmente (Pupo et al., 2015), lo cual difiere de lo presentado en el reporte de caso. Se estima conveniente investigar sobre la presencia de (ACF), dentro de los antecedentes familiares (Rocha et al., 2022), actitud que se tomó durante el interrogatorio y que el paciente negó la presencia de esta enfermedad en su entorno familiar. Al paciente de rutina se le ordenó hemograma y como hallazgo incidental presentaba anemia severa microcítica, hipocrómica con abundante poiquilocitosis, asociado a un síndrome anémico de causas idiopáticas. Por lo cual, se decide solicitar ESP, donde se observa una marcada poiquilocitosis con diagnóstico presuntivo de hemoglobinopatía a estudio.

En Colombia la prevalencia del rasgo falciforme o Hb S, es bajo como se demuestran en estudios realizados en Cali donde se analizaron 1729 muestras de recién nacidos con sangre del cordón, la electroforesis de hemoglobina fue normal en el 94,4 % de las muestras, 4,5 % con Hb S, 1 % con Hb C y no se encontró (ACF), de tipo homocigoto. (Svarch & Machín, 2020). Para poder dar una explicación clínica al síndrome anémico el patrón recomendado a seguir es efectuar Electroforesis en acetato de celulosa a pH alcalino, en general, es considerado un método altamente específico para identificar hemoglobinas anormales, (HbS) en el caso del rasgo falciforme. (Kroger et al., 2022). La especificidad de la prueba puede variar según la población estudiada y los métodos utilizados, pero se considera un método útil para detectar hemoglobinas anormales como la HbS.

Los eritrocitos con Hb S, al pasar por los capilares sanguíneos, producen falciformidad y posterior oclusión del vaso sanguíneo, liberando mediadores inflamatorios como la interleucina 1, histamina, prostaglandina E2, además genera disminución local de óxido nítrico, lo que finalmente produce un estímulo para las fibras nerviosas sensitivas ocasionando la aparición de dolor en los sitios de vasooclusión, los pacientes que son portadores de hemoglobina AS presentan “cierto grado de inflamación como condición subclínica” que favorece a la aparición de complicaciones como las crisis vasooclusivas (Estrada del Cueto et al., 2010; Arce et al., 2021; Rojas et al., 2015).

La prevalencia del rasgo falciformes varía según la población estudiada, lo que sugiere que la enfermedad puede ser más común en ciertas regiones o grupos étnicos. El rasgo de células falciformes no es una forma leve de la enfermedad de células falciformes, ya que puede causar complicaciones y afectar la calidad de vida de las personas.

Tener en cuenta las recomendaciones médicas para personas que porten rasgos falciformes incluyen, asesoramiento genético, para comprender los riesgos de transmitir la enfermedad a su descendencia y para tomar decisiones informadas sobre la planificación familiar. Las personas portadoras del gen deben someterse a un seguimiento médico regular para monitorear su salud y detectar cualquier complicación temprana. Es fundamental que las personas con rasgo falciforme se mantengan bien hidratadas, especialmente durante la actividad física y en climas cálidos, para prevenir la crisis de dolor y otras complicaciones.

Otras recomendaciones fundamentales es evitar la exposición a la hipoxia, como la altitud elevada o la hipoxia intermitente, ya que puede desencadenar y provocar una crisis de dolor. Es fundamental que las personas con rasgo falciforme reciban educación sobre la enfermedad, incluyendo los síntomas de alarma y las medidas de prevención a posibles procesos infecciosos por secuelas que deja la enfermedad de base. Además, deben mantener al día su calendario de vacunación para prevenir infecciones, que pueden desencadenar una crisis de dolor o complicaciones graves. Estas recomendaciones se basan en las pautas de organizaciones de salud como el Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, 2023).

A continuación, se presenta un cuadro comparativo de los diferentes tipos de anemias drepanocíticas, incluyendo la anemia de células falciformes (ACF), la hemoglobina SC, Talasemia S- β 0, S- β + talasemia, basado en la información proporcionada por las fuentes consultadas.

Tabla 1 - Comparación de anemias.

TIPO DE ANEMIA DREPANOCÍTICA	TIPO DE MUTACIÓN GENÉTICA	PREVALENCIA EPIDEMIOLÓGICA	METODOS DE DIAGNOSTICO
ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES	Mutación Glu6Val en el gen HBB	Afecta principalmente a personas de decencia asiática, hispanos del Caribe, Oriente Medio, India, América Latina, Mediterráneo y nativos americanos	Prueba de ciclaje ESP Electroforesis de hemoglobina en medio alcalino HbS 88-93%. HbA 0 %, HbA2 <3,5%, HbF 5-10%
HEMOGLOBINA SC (rasgos)	Mutación SCD 16 en el gen HBB	Aproximadamente 1 de cada 365 personas de ascendencia africana tiene anemia drepanocítica	Prueba de ciclaje. ESP Electroforesis de hemoglobina en medio alcalino: HbS 35-48%. HbA 52-65 %, HbA2 <3,5%, HbF <1%
Talasemia S-β0	Mutaciones en el gen HBB que codifica la cadena beta de la hemoglobina. No Se Produce Ninguna Cadena Beta.	Afecta aproximadamente al 8% de los niños con anemia drepanocítica.	Prueba de ciclaje. ESP Electroforesis de hemoglobina en medio alcalino: HbS 88-93%. HbA 0 %, HbA2 >3,5%, HbF 5-10%
S-β+ talasemia	Mutaciones en el gen HBB que codifica la cadena beta de la hemoglobina. Se produce una cantidad insuficiente de cadena beta debido a mutaciones o eliminaciones en el gen HBB	Afecta aproximadamente al 8% de los niños con anemia drepanocítica.	Prueba de ciclaje. ESP Electroforesis de hemoglobina en medio alcalino: HbS 50-93%. HbA 3-30 %, HbA2 >3,5%, HbF 1-10%

Anemia drepanocítica o enfermedad de las células falciformes: información para los padres (2022); Anemia Drepanocítica o de Células Falciformes (2018); Información básica sobre la enfermedad de células falciformes.CDC. (2023, julio 7); Datos que debe saber sobre la enfermedad de células falciformes (2023, Julio 7). Fuente: Autoría propia.

5. Conclusiones

Las hemoglobinopatías, especialmente la drepanocitosis, son un problema de salud pública de orden mundial debido a su frecuencia. Aunque el tratamiento no es muy costoso y los pacientes pueden alcanzar la edad adulta con una calidad de vida aceptable, desafortunadamente, no se tratan adecuadamente por cuatro razones fundamentales: la mayoría de los pacientes viven en regiones pobres, no existen datos confiables en muchas de ellas sobre la epidemiología, el subdiagnóstico en muchos casos por falta de conocimiento del personal sanitario y por último no hay consenso, ni políticas públicas para enfrentar su diagnóstico, tratamiento y manejo.

Es importante buscar atención médica de buena calidad y hacer chequeos médicos regulares para prevenir problemas graves. También se deben tomar medidas para prevenir infecciones y mantener hábitos saludables. Las personas con enfermedad de células falciformes pueden vivir plenamente y disfrutar de la mayoría de las actividades que realizan los demás, pero deben buscar atención médica de buena calidad, hacer chequeos médicos regulares, prevenir infecciones y mantener hábitos saludables.

Por tanto, mediante el análisis de caso realizado se establece que es necesario profundizar en conocimiento sobre las hemoglobinopatías de aparición tardía tomando en cuenta que es una patología de mayor incidencia en la infancia y en la adolescencia, por lo cual, se debe esclarecer un diagnóstico, tratamiento y seguimiento oportuno para pacientes que tengan dicha particularidad.

De esta manera, se hace indispensable que pacientes como el presentado sean manejados por un equipo multidisciplinario y se realice un enfoque diferencial para el tratamiento y seguimiento de dichos pacientes para determinar qué impacto tiene la enfermedad en esa edad de presentación y cómo se puede contribuir para mejorar la expectativa de vida que tienen estas personas en el futuro, y así, intervenir precozmente para evitar y disminuir complicaciones que reduzcan las tasas de morbilidad de la patología.

Conflicto de intereses

Ninguno declarado por los autores.

Financiación

Ninguna declarada por los autores.

Referencias

- Ayala Vilorio, A. J., González Torres, H. J., & David Tarud, G. J. (2016). Anemia de Células Falciformes: Una revisión. *Revista Científica Salud Uninorte*, 32(3). <https://doi.org/10.14482/sun.32.3.9750>
- Arce Hernández, A. A., Villaescusa Blanco, R., & Guerreiro Hernández, A. M. (2021). Determinación de marcadores de inflamación en portadores del rasgo de células falciformes (HB AS). *Revista cubana de hematología, inmunología y hemoterapia*, 37(2). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892021000200007
- Anemia Drepanocítica o de Células Falciformes (2018) Recuperado de Brigham and Womens.org website: <https://healthlibrary.brighamandwomens.org/spanish/diseasesconditions/adult/Hematology/85,P03224>
- Anemia drepanocítica o enfermedad de las células falciformes: información para los padres (2022). Recuperado de Healthychildren.org website: <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/chronic/Paginas/Sickle-Cell-Disease-in-Children.aspx>
- Cândido-Bacani, P. M., Grilo, P. M. S., Ramos, V. D. S., Zanchin, M., Pereira, I. C., Oliveira, J. S. P., Bacani, V. M., & Belini Junior, E. (2022). Incidence of hemoglobinopathies and spatialization of newborns with sickle cell trait in Mato Grosso do Sul, Brazil. *Einstein (Sao Paulo, Brazil)*, 20, eAO6535. https://doi.org/10.31744/einstein_journal/2022AO6535
- Datos que debe saber sobre la enfermedad de celulas falciformes (2023). Recuperado de Cdc.gov website: https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/sicklecell_infographic_5_facts_spanish.pdf
- Díaz-Matallana, M., Márquez-Benítez, Y., Martínez-Lozano, J. C., Briceño-Balcázar, I., Benavides-Benítez, E., & Bernal, J. E. (2021). Anemia falciforme: una revisión sobre el genotipo de la enfermedad, haplotipos, diagnóstico y estudios asociados. *Revista médica de Chile*, 149(9), 1322-1329. <https://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872021000901322>
- Estrada del Cueto, M., García Carabaloso, M. B., Cisneros Zerquera, H., Díaz Barroso, L. M., Bravo Peña, M., Abreu Cruz, J., & Espinosa Martínez, E. (2010). Análisis de algunas variables hematológicas, bioquímicas y clínicas en la anemia drepanocítica. Resultados preliminares. *Revista cubana de hematología, inmunología y hemoterapia*, 26(2), 39-49. http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-02892010000200007&script=sci_arttext
- Información básica sobre la enfermedad de células falciformes.CDC. (2023) Recuperado de Centers for Disease Control and Prevention website: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/facts.html>
- Kroger, F. L., Ernesto, I. C., Silva, M. S., Santos, O. F. dos, Medeiros, R. L. de, & Rodrigues, D. de O. W. (2022). Hemoglobin S identification in blood donors: A cross section of prevalence. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*, 44(3), 336-340. [10.1016/j.htct.2020.11.009](https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.11.009)
- Lopes, A., Dantas, M. T., & Ladeia, A. M. T. (2022). Prevalência das Complicações Cardiovasculares nos Indivíduos com Anemia Falciforme e Outras Hemoglobinopatias: Uma Revisão Sistemática. *Arq. Bras. Cardiol.*, 119(6), 893-899.
- Miguel-Morales, M., Díaz-Barroso, M., Garrote-Santana, H., Uley-del Rosario, G., Pérez-Diez de los Ríos, G., & Estrada-del Cueto, M. (2012). Cuantificación de hemoglobina A2 por electroforesis en gel de agarosa. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 28(4), 423-427. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892012000400011&lng=es&tlng=es.
- Pupo, D. B., Pérez, A. V., Duerto, O. P., & Torres Reyes, J. E. (2015). Caracterización clínico-epidemiológica de niños tuneros con sickleemia. *Revista electrónica "Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta"*, 40(5). <https://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/60>
- Rosero, M. J., & Bermúdez Fernández, A. J. (2014). Análisis de hemoglobinopatías en regiones afrocolombianas usando muestras de sangre seca de cordón umbilical. *Acta Médica Colombiana*, 37(3), 118-124. <https://doi.org/10.36104/amc.2012.511>
- Rojas-Martínez, A., Calderón, E., Vidal, M.A., Arroyo, F., García-Hernández, R., & Torres, L. M. (2015). Crisis drepanocítica y tratamiento del dolor. *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 22(4), 165-167. <https://dx.doi.org/10.4321/S1134-80462015000400004>
- Rocha, R., Souza, T. V. de, Morais, R. de C. M. de, Nascimento, L. de C. N., Couto, L. L. do, & Farias, I. F. de A. (2022). (Lack of) knowledge of mothers about sickle cell trait and disease: a qualitative study. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 75(1), e20201217. [doi:10.1590/0034-7167-2020-1217](https://doi.org/10.1590/0034-7167-2020-1217)
- Nogueira de Sá, A. C. M. G., Gomes da Silva, A., Gomes, C. S., Nogueira de Sá, A. T., & Malta, D. C. (2023). Diferenças entre intervalos de referência de hemograma de adultos brasileiros com e sem traço falciforme segundo os exames laboratoriais da Pesquisa Nacional de Saúde. *Revista brasileira de epidemiologia [Brazilian journal of epidemiology]*, 26(suppl 1), e230003. <https://doi.org/10.1590/1980-549720230003.supl.1.1>
- Soler Noda, Gilberto, Escalona Muñoz, Lilia Zenaida, & Peña Leyva, Kirenia. (2021). Nuevos aspectos moleculares y fisiopatológicos de la anemia drepanocítica. *Revista Cubana de Medicina*, 60(1), e505. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75232021000100012&lng=es&tlng=es
- Svarch, E., & Machín García, S. A. (2020). Epidemiología de la drepanocitosis en países de América Latina y del Caribe. *Revista cubana de hematología, inmunología y hemoterapia*, 36(2). Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892020000200002
- Zúñiga C., Pamela, Martínez G., Cindy, González R., Lina M., Rendón C., Diana S., Rojas R., Nicolás, Barriga C., Francisco, & Wietstruck P., María Angélica. (2018). Anemia falciforme: un diagnóstico a tener en cuenta. *Revista chilena de pediatría*. 89 (4), 525-529. <https://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062018005000604>