

Esferocitosis hereditaria

Raúl Carrillo Esper,* Gabriela Andrade Montes de Oca,** Verónica Zárate Vega,** Silvia Ojeda Gómez**

CASO CLÍNICO

Mujer de 38 años con hemólisis crónica secundaria a esferocitosis hereditaria que ingresó a la Unidad de Terapia Intensiva (UTI) en el postoperatorio de esplenectomía. Biometría hemática con eritrocitos $2.1 \times 10^6/\mu\text{L}$, Hb 6.3 g/dL, Hto 18.3%, VGM 91.2 fL, CMCH 34.5 g/dL, plaquetas $237,000 \times 10^3/\mu\text{L}$, TP 12.7 s, INR 1.17, TTP 49.5 s, fibrinógeno de 113 mg/dL y dímero D 3420 ng/mL, leucocitos 21,000. En el frotis de sangre periférica se observó gran cantidad de esferocitos y otras alteraciones eritrocitarias caracterizadas por anisocitosis, macrocitosis, microcitosis (Figura 1).

Los eritrocitos sobreviven normalmente de 90 a 120 días en la sangre circulante; sin embargo, hay varios procesos que pueden acortar su vida y ser causa de anemia si la médula ósea no es capaz de reponer los eritrocitos que se destruyen prematuramente.¹

Las anemias hemolíticas y la causa de la destrucción acelerada de los eritrocitos pueden deberse a:

- Alteración molecular (hemoglobinopatía o enzimopatía).
- Alteración en la estructura y función de la membrana.
- Factores ambientales.

La esferocitosis hereditaria (EH) conocida también con el nombre de enfermedad de Minkowski-Chauffard es una anemia hemolítica hereditaria, secundaria a un defecto intrínseco de la membrana del eritrocito por alteraciones de las proteínas que forman el citoesqueleto, caracterizada por eritrocitos densos, esféricos y osmóticamente frá-

giles, que son atrapados selectivamente en el bazo en donde se lisan.²

La base molecular de la EH es multifactorial y se ha relacionado con alteraciones en las siguientes proteínas (Figura 2):

- Banda 3 o proteína intercambiadora de aniones.
- Espectrinas (α y β).
- Ankirinas.
- Proteína 4.1.
- Proteína 4.2 o pallidina.³

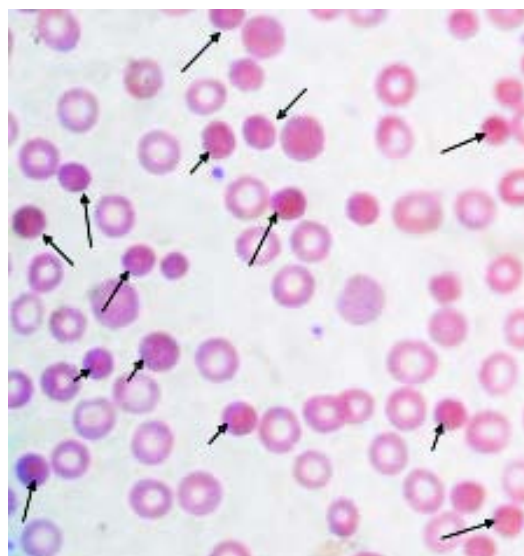


Figura 1. Frotis de sangre periférica donde se observan abundantes esferocitos (flechas).

* Unidad de Terapia Intensiva. Fundación Clínica Médica Sur. ** Servicio de Anestesiología del Hospital General de Durango. *** Servicio de Medicina del Enfermo en Estado Crítico (Enseñanza). Fundación Clínica Médica Sur.

Correspondencia:

Dr. Raúl Carrillo Esper

Jefe de la Unidad de Terapia Intensiva. Fundación Clínica Médica Sur. Puente de Piedra 150. Col. Toriello Guerra. Tel.: 5424-7239. Correo electrónico: revistacma95@yahoo.com.mx

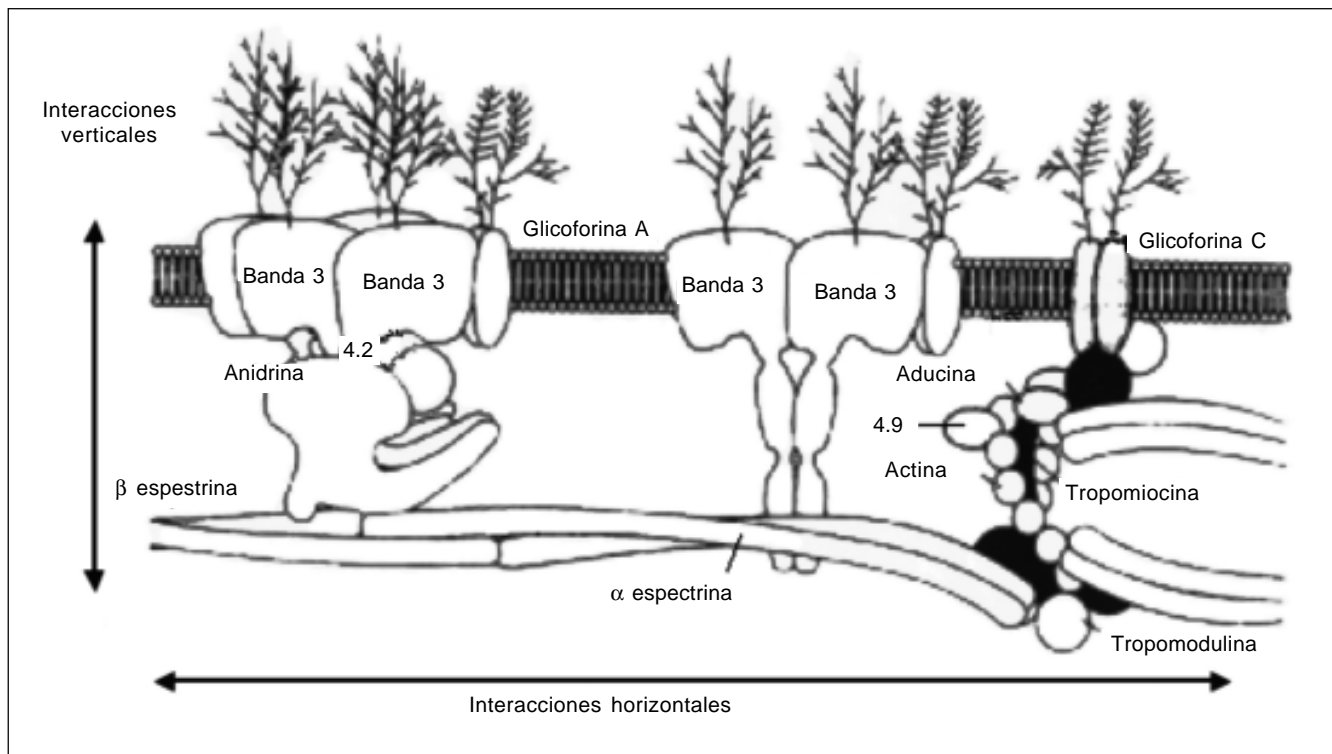


Figura 2. Proteínas estructurales de la membrana eritrocitaria.

Este proceso suele tener una herencia autosómica dominante y una incidencia aproximada de 1:1,000 a 1:4,500. Se ha descrito que 75% de las familias afectadas muestran un patrón de herencia autosómico dominante y 25% restante un patrón autosómico recesivo o son casos esporádicos.⁴ En México, 30% de los pacientes con sospecha de anemia hemolítica tienen EH.

Dos factores están involucrados en la fisiopatología de la EH: en primer lugar, un defecto intracorpúscular, y en segundo lugar, el bazo intacto que retiene selectivamente las células anormales. Mientras la célula se vuelve más esférica, es cada vez menos deformable, lo que representa un obstáculo para su paso por el bazo, lo que ocasiona su atrapamiento, fragmentación y hemólisis, además de acompañarse de fragilidad osmótica que ocasiona autohemólisis en ausencia de glucosa (Figura 3).

El cuadro clínico de la EH es muy heterogéneo, aproximadamente 60% de los pacientes presentan hemólisis parcialmente compensada que se manifiesta con anemia ligera a moderada, ictericia y esplenomegalia.⁵

Los antecedentes familiares, la clínica y la biometría hemática, con la observación del frotis de sangre periférica (asociado a la hiperplasia de precursores eritroides en la médula ósea) apoyan la sospecha diagnóstica. La alte-

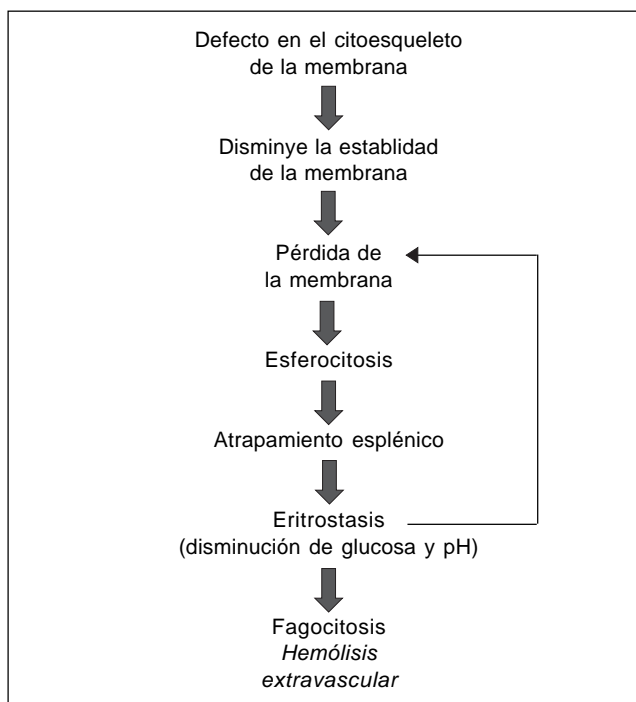


Figura 3. Fisiopatología de la esferocitosis hereditaria.

ración eritrocitaria característica es el esferocito. El volumen corpuscular medio suele resultar normal o algo bajo, y la concentración corpuscular media de hemoglobina aumenta hasta 35 a 40 g/L. La esferocitosis y la hemólisis pueden evaluarse midiendo la fragilidad osmótica de los eritrocitos expuestos a soluciones hipotónicas, las cuales provocan la entrada de agua en el hematíe, considerándose como el estándar de oro para el diagnóstico. En el examen microscópico, los esferocitos aparecen como células pequeñas, densas, sin palidez central.⁶ La esplenectomía es el tratamiento de elección.⁷

REFERENCIAS

1. Firth GP. Anesthesia and Hemoglobinopathies. *Anesthesiol Clin* 2009; 27: 321-36.
2. Ibarra B. Trastornos de la membrana en anemias hemolíticas hereditarias. *Gac Med Méx* 2003; 139: S7-S8.
3. Delaunay J. Genetic disorders of the red cell membrane. *Crit Rev Oncol Hematol* 1995; 19: 79-110.
4. Eandi S, Sciuccati G, Bonduel M, Diaz L, Staciuk R, Feliu A. Índices eritrocitarios en la esferocitosis hereditaria. *Medicina* 2007; 67: 698-700.
5. Cynober T, Mohandas N, Tchernia G. Red cell abnormalities in hereditary spherocytosis: Relevance to diagnosis and understanding of the variable expression of clinical severity. *J Lab Clin Med* 1996; 128: 259-69.
6. Bolton-Maggs PH, Stevens RF, Dodd NJ, Lamont G, Tittensor P, King MJ. Guidelines for the diagnosis and management of hereditary spherocytosis. *Br J Haematol* 2004; 126: 455-74.
7. Tracy TE, Rice H. Partial splenectomy for hereditary spherocytosis. *Pediatr Clin N Am* 2008; 55: 503-19.