



UNIVERSIDAD
NACIONAL
AUTÓNOMA DE
NICARAGUA,
MANAGUA

UNAN - MANAGUA

**FACULTAD REGIONAL MULTIDISCIPLINARIA DE CARAZO
FAREM – CARAZO**

DEPARTAMENTO DE CIENCIAS, TECNOLOGIA Y SALUD

**SEMINARIO DE GRADUACIÓN PARA OPTAR AL TITULO DE
LICENCIATURA EN BIOANALISIS CLINICO**

**DIAGNÓSTICO DE LA ANEMIA DREPANOCÍTICA MEDIANTE
PRUEBAS DE LABORATORIO EN PACIENTES QUE ASISTEN A LA
UNIDAD DE HEMATO-ONCOLOGÍA DEL HOSPITAL INFANTIL
MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” EN LOS MESES DE
JUNIO-SEPTIEMBRE DEL AÑO 2019.**

Autores	Carnet
Br. Abigail Nazareth Novoa Guevara.	14093368
Br. Katerine Jehiel González Aguirre.	14092026

Tutora

**Scarleth Suyen Guevara Aburto
Lic. Bioanálisis clínico**

Jinotepe, enero 2020.

TEMA:

ANEMIA DREPANOCÍTICA.

TEMA DELIMITADO:

DIAGNÓSTICO DE LA ANEMIA DREPANOCÍTICA MEDIANTE PRUEBAS DE LABORATORIO EN PACIENTES QUE ASISTEN A LA UNIDAD DE HEMATO-ONCOLOGÍA DEL HOSPITAL INFANTIL MANUEL DE JESÚS RIVERA “LA MASCOTA” EN LOS MESES DE JUNIO- SEPTIEMBRE DEL AÑO 2019.

ÍNDICE

I.	Introducción	9
II.	Justificación	11
III.	Planteamiento del problema.....	12
IV.	Objetivos.....	13
V.	Antecedentes.....	14
VI.	Marco teórico.....	15
6.1	Generalidades	15
6.1.1	Anemia	15
6.1.2	Clasificación morfológica de las anemias	15
6.1.3	La clasificación de las anemias de manera causal pueden ser:	16
6.1.4	Pruebas para el diagnóstico de anemia	16
6.2	Anemia drepanocítica.....	18
6.3	Enfermedad falciforme	19
6.4	Etiología.....	19
6.5	Fisiopatología	19
6.6	Signos y síntomas	20
6.7	Complicaciones agudas	23
6.8	Pruebas de laboratorio	25
6.9	Test de falciformacion	26
6.10	Electroforesis de hemoglobina	26
7.	Diagnostico.....	27
7.1	Hemoglobina S	29
7.2	Tratamiento	29
7.3	Pronóstico.....	31
VII.	Diseño metodológico	32
VIII.	Operacionalizacion de las variables.....	36
IX.	Análisis y discusión	38
X.	Conclusiones	49
XI.	Recomendaciones.....	50
XII.	BIBLIOGRAFIA.....	51
XIII.	Anexos.....	53
1)	Instrumento de recolección de datos	53
2)	Entrevista al personal de salud	55
3)	Signos y síntomas	59

Dedicatoria.

En primer lugar, a DIOS, ya que me permitió culminar uno de mis más grandes sueños, porque sin su voluntad y misericordia esto no hubiese sido posible.

A mi Madre que ha sido mi todo, el motor que me impulsa a seguir adelante día a día.

A mi Padre por su apoyo, esfuerzo y cariño.

Y a Mí porque me demostré que soy capaz de cumplir todo lo que desea y anhele con mucho esfuerzo, persistencia y disciplina.

Abigail Novoa.

Dedicatoria.

En primer lugar, dedico este trabajo a mi Dios porque él me dio la sabiduría, las fuerzas y fortaleza para culminar un logro más en mi vida, todo se lo debo a Él.

A mi hijo y mi esposo por llenar mi vida de gozo, felicidad y amor, por darme la motivación y el apoyo que necesito para seguir adelante.

A mis padres porque gracias a su guía y apoyo he llegado a realizar uno de los anhelos más grandes de mi vida, fruto del inmenso apoyo, amor y confianza que depositaron en mí y con los cuales he logrado terminar mis estudios profesionales por lo cual estaré agradecida eternamente con ellos.

Últimamente quiero dedicármelo a mí misma porque a pesar de las limitaciones que tengo como mamá y esposa pude lograr una meta más en el ámbito profesional y puedo decir que si se puede, que no hay limitaciones para superarse si se quiere de verdad.

Katerine González.

Agradecimientos.

Agradecemos primeramente a Dios por ser nuestro mejor amigo, nuestra fortaleza, por darnos todo lo que tenemos y no dejarnos caer nunca.

Lic. Scarleth Suyen Guevara por asesorarnos a lo largo de la tesis y acompañarnos en este camino que hoy culmina en el presente proyecto, por compartir sus conocimientos con nosotros e inspirar mucha admiración.

Lic. Beatriz Moreno. Encargada del laboratorio de Hemato-oncología del Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” quien nos brindó su apoyo y cariño en el aporte de datos que serán de utilidad en el trabajo e información documental.

A todas las personas, amigos y compañeros que de una u otra forma fueron de ayuda para nosotras a lo largo de nuestra carrera, y por compartir conocimientos.

Opinión del tutor.

La Anemia Drepanocítica (AD) es el trastorno hereditario más frecuente, y es también la anemia hemolítica más común en todo el mundo. Esta afecta igualmente a la población nicaragüense y en edades pediátricas en gran medida.

Esta hemoglobina anormal, llamada hemoglobina S, en su forma desoxigenada da origen a polímeros moleculares, que hacen al eritrocito frágil y poco deformable. Estas anomalías morfológicas y funcionales van a dar origen a diversas manifestaciones clínicas típicas de la anemia drepanocítica como son los episodios de oclusión vascular. Esto es la génesis para que los pacientes con anemia drepanocítica tengan predisposición aumentada a padecer de complicaciones tanto agudas como crónicas; dentro de las primeras hay complicaciones infecciosas y no infecciosas y de las segundas, aquellas que afectan de una forma silenciosa.

En muchos países de la región Centro Americana se han hechos grandes esfuerzos para conocer la prevalencia de la drepanocitosis en la población, tomando como ejemplo el país de Costa Rica, en donde desde hace más de tres décadas investigadores del CIHATA han estudiado esta patología. Sin embargo, en nuestro país la situación es diferente, hasta hace muy poco se iniciaron los primeros esfuerzos para tamizar la prevalencia de las hemoglobinas anormales en todo el territorio Nacional.

Debido al entrecruzamiento de diversas poblaciones africanas y europeas, con los grupos étnicos que residen en nuestro país se han introducido una serie de alteraciones hematológicas hasta ahora muy poco frecuentes. A pesar de esta situación, en Nicaragua hay pocos estudios que revelen la prevalencia de estas enfermedades en el país. En el Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” se atienden a este tipo de pacientes a los cuales se les realiza una mínima cantidad de exámenes orientados hacia el diagnóstico para un tratamiento adecuado de todos los pacientes que se atienden en este centro.

Por tal razón el estudio de seminario de graduación titulado “Diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de Laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato-Oncología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en los meses de junio a septiembre del año 2019” es de vital importancia por los aspectos que aporta y está listo para ser defendido por sus autoras.

Lic. Scarleth S. Guevara Aburto
Bionalista clínico
Tutora.

Resumen.

Se realizó un estudio de tipo descriptivo de corte transversal en el Hospital Infantil Manuel De Jesús Rivera ‘‘La Mascota’’, durante el periodo de junio a septiembre con el objetivo de analizar el diagnóstico de la anemia drepanocítica mediante pruebas de laboratorio.

El universo lo conforman 49 pacientes y la muestra 39 pacientes diagnosticados con anemia drepanocítica, atendidos en el laboratorio clínico de Hemato-Oncología del hospital Manuel de Jesús Rivera ‘‘La Mascota’’, el tipo de muestro fue aleatorio simple y para ello se utilizaron criterios de inclusión y exclusión y se presentan resultados en porcentajes y frecuencias.

Objetivo: El principal objetivo fue analizar el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de Laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato-Oncología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera ‘‘La Mascota’’ en los meses de junio a septiembre del año 2019. **Método:** Para ello se elaboró una ficha de recolección de datos y una entrevista en la que participaron médicos especialistas de dicho centro que atienden a estos pacientes y también la jefa del área del laboratorio de Hemato-Oncología, luego se procesaron y analizaron los datos según los objetivos planteados encontrando lo siguiente.

Las edades más registradas fueron 0 meses a 15 años, encontrándose que entre los rangos de 0 meses a 5 años equivalen al 45%, entre el rango de 6 a 10 años hay un 32% y entre el rango de 11 a 15 años hay un 23% de pacientes afectados, procedentes en su mayoría de los departamentos de Chinandega con un 49%, la Costa Atlántica 27% y Managua 24%.

Los síntomas más registrados se encuentra el cansancio, dolor abdominal, dolor articular. El signo más frecuente fue fiebre y taquicardia. Siendo los medios diagnósticos más utilizados la BHC+ plaquetas, el test de falciformación y el extendido periférico en el 100% de los pacientes.

Las complicaciones más frecuentes que se presentaron en los pacientes en estudios fueron: crisis vasooclusivos, síndrome torácico agudo y accidente cerebro vascular.

I. Introducción

La anemia es la patología hematológica más común y frecuente en las personas, la palabra anemia proviene del griego *anaima* (An-sin y *haima*-sangre) que significa sin sangre, y está caracterizada por la disminución de la hemoglobina, el hematocrito y el número de glóbulos rojos por debajo de los valores normales.

Una de las principales hemoglobinopatías que se presenta es la anemia de células falciformes o anemia drepanocítica una hemoglobinopatía hereditaria, la cual se caracteriza por alteración de la sangre en el ser humano que hace que el glóbulo rojo adquiera una apariencia de hoz o de media luna, esta deformación hace que el flujo de la sangre no se realice adecuadamente por el torrente sanguíneo, los glóbulos rojos se atascan y obstruyan el flujo sanguíneo. Esto puede causar dolor y otros problemas graves como infecciones, síndrome torácico agudo y accidente cerebrovascular.

Las personas que presentan esta patología pueden presentar signos y síntomas muy característicos como cierto grado de anemia, ictericia leve, isquemia, dolor abdominal, dolor en los huesos, fiebre, entre otros, los cuales empeoran en las crisis drepanocíticas y se manifiestan mayormente cuando se realiza actividad física intensa.

Para el diagnóstico y seguimiento de esta patología se cuentan con pruebas de laboratorios como la biometría hemática completa, el extendido periférico, hematocrito, y también se realizan pruebas más específicas que ayudan a confirmar la anemia Drepanocítica tales como, el test de falciformación empleado con metabisulfito de sodio, también se cuenta con otra prueba sanguínea llamada electroforesis de hemoglobina la cual mide diferentes tipos de hemoglobinas presentes en la sangre, la prueba de solubilidad de la hemoglobina es utilizada para evaluar específicamente la hemoglobinas que es la hemoglobina mayoritaria presente en la anemia falciforme.

Por lo antes expuesto, este estudio se basa principalmente en las pruebas de laboratorio que apoyan el diagnóstico y seguimiento de la anemia drepanocítica tomando en cuenta aspectos importantes como el principio de las pruebas, la interpretación de los resultados y su relación con los datos clínicos del paciente y las principales complicaciones que se presentan en esta enfermedad.

La investigación se estructura de la siguiente manera, el capítulo 1 se constituye del tema, justificación y los objetivos del trabajo, habla del marco teórico que dentro de este se aborda todo acerca de la anemia drepanocítica desde su etiología, exámenes generales y síntomas característicos de la anemia se enfoca más en los principios de las pruebas específicas de laboratorio clínico para el diagnóstico oportuno de la anemia drepanocítica, también el pronóstico y tratamiento que es parte muy importante para mejorar la calidad de vida de los niños y por ultimo tenemos los anexos tales como fotos, fichas de recolección de datos, recomendaciones y el análisis y discusión de datos que una de las partes más importantes.

II. Justificación

La anemia drepanocítica es una enfermedad genética que ocasiona un defecto en la hemoglobina de los glóbulos rojos que le hace adoptar una forma de hoz o de media luna y esto hace que se rompa con facilidad dando lugar a una enfermedad hemolítica crónica, que en algunos casos no es diagnosticada a tiempo o no se le da el seguimiento oportuno por diversos motivos dentro del laboratorio clínico.

La anemia falciforme tiene importantes repercusiones de salud pública. Sus efectos en la salud humana se pueden evaluar en función de la mortalidad infantil y de niños menores de cinco años. Como no todas las muertes se producen en el primer año de vida, la medida más válida es la mortalidad de los menores de cinco años. La proporción de niños afectados que sobreviven más allá de los cinco años es cada vez mayor, pero esos niños corren el riesgo de muerte prematura. Cuando el impacto en la salud se mide en función de la mortalidad de los menores de cinco años, la anemia falciforme es la causa de la muerte de un 5% de este segmento de la población en el continente africano, de más de un 9% en África occidental y de hasta un 16% en algunos países de esta subregión.

En respuesta a esto, la presente investigación ayudara a conocer la magnitud de las complicaciones de esta hemoglobinopatía, mediante el estudio de las pruebas de laboratorio clínico y sus principios para el diagnóstico de esta enfermedad. La anemia drepanocítica es una hemoglobinopatía de las más frecuentes en el mundo que también afecta a la población nicaragüense en edades pediátricas.

Por lo tanto, con este proyecto se pretende ampliar la información sobre los principios de reacción que utilizan las pruebas de laboratorio clínico, contribuyendo a mejorar el estudio clínico y terapéutico y la calidad de vida de los pacientes, con la detección temprana de la anemia y sus complicaciones. Por todo lo anterior es importante la realización del presente estudio que ayudara tener mejor conocimiento de los principios de las pruebas que son fundamentales para especialista y personal de salud para llevar a cabo su trabajo con calidad y eficiencia.

III. Planteamiento del problema

La anemia drepanocítica es una hemoglobinopatía presente en 229 países, siendo un importante problema para la sociedad y salud pública cada año nacen más 30 000 niños y niñas afectados en todo el mundo. En la última década la ciencia ha tenido avances para tener un mejor conocimiento en el comportamiento de la hemoglobina S y en el desarrollo de nuevos esquemas terapéuticos.

En nuestro país estos datos no se alejan de la prevalencia mundial, siendo la población afectada de niños actualmente el país cuenta con una institución pública que se especializa en la atención pediátrica siendo el hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” el centro de referencia nacional que cuenta con un laboratorio de Hemato-Oncología donde realizan las pruebas necesarias y complementarias para el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica, esta información permite plantearse las siguientes preguntas de investigación:

- 1.** ¿Cómo se interpreta el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de Laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato-Oncología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en los meses de junio a septiembre del año 2019?

Teniendo como preguntas directrices las siguientes interrogantes:

- a.** ¿Cuáles son las edades, sexo y procedencia que presentaron mayor incidencia de Anemia Drepanocítica?
- b.** ¿Cuáles son las pruebas de laboratorio que se utilizan para el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica?
- c.** ¿En que se basa el principio de reacción por el cual actúan las pruebas de Laboratorio enfocados al diagnóstico de la Anemia Drepanocítica?
- d.** ¿Cuál es el resultado de las pruebas de laboratorio enfocadas al diagnóstico de la Anemia Drepanocítica con las características clínicas de los pacientes en estudio?

IV. Objetivos

a) Objetivos Generales

- Analizar el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de Laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato-Oncología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en los meses de junio a septiembre del año 2019.

b) Objetivo Específicos

1. Conocer las edades, sexo y procedencia que presentaron mayor incidencia de anemia drepanocítica.
2. Identificar las pruebas de laboratorio que se utilizan para el diagnóstico de la anemia Drepanocítica.
3. Explicar el principio de reacción por el cual actúan las pruebas de Laboratorio enfocados al diagnóstico de la Anemia Drepanocítica.
4. Interpretar el resultado de las pruebas de laboratorio enfocadas al diagnóstico de la anemia Drepanocítica con las características clínicas de los pacientes en estudio.

V. Antecedentes

La incidencia a nivel mundial de anemia drepanocítica en menores de 15 años, independientemente al sexo, ocupan uno de los primeros lugares de hemoglobinopatías.

En 1910 el primero en identificar las células falciformes fue James Herrick, un estudiante de la isla de Granada. Sin embargo, en 1927 Hahn y Gillespie demostraron que se podía provocar esta forma saturando dióxido carbono a una suspensión de eritrocitos y hacia 1945 Pauling sugirió que la enfermedad se debía a una anomalía de la molécula de hemoglobina a la que denominó hemoglobina S.

En Costa Rica se realizó un análisis de pacientes drepanocíticos tratado con hidroxiurea en el Hospital Nacional de Niños (2014). Dentro de los resultados reclutaron a 30 pacientes que 60% fueron niño y el 40 % adultos. La edad promedio fue de 3.8 años, un 87% mantuvo su desarrollo normal después del tratamiento y el 23% con anemia drepanocítica. El sexo más afectado fue masculino.

En Honduras se llevó a cabo un estudio de pacientes pediátricos de la consulta externa en el Hospital Materno Infantil (2001), concluyendo que 69 pacientes diagnosticados con anemia drepanocítica el 66.6% se encontraba en edad escolar con una media de edad de 6.6 años, con predominio masculino con 62.3% y con antecedentes familiares de drepanocitosis en un 71.6% de los casos.

En Nicaragua existe un estudio sobre las características clínicas de los pacientes con anemia drepanocítica que está conformado por 90 pacientes donde se encontró la relación que, las edades más registradas fueron de menor de 1 año y 6-10 años 30 que son equivalentes al 33.33% respectivamente, quienes presentaron un estado nutricional normal 69(76.66%) y de los cuales 79(88.77%) pacientes son mestizos, procedentes en su mayoría de Managua y Rivas. Los síntomas más registrados cansancio 83(94.44%) y dolor abdominal en 50(55.56%) pacientes. El signo más frecuente fue fiebre 85(94.44%), taquicardia 85(94.44%) y taquipnea 80(88.88%) siendo los medios de diagnósticos más frecuentes fue de células falciformes y extendido periférico en un 100% de los pacientes. (Gomez, 2015)

VI. Marco teórico

6.1 Generalidades

6.1.1 Anemia

Es la disminución de la concentración de hemoglobina, el hematocrito, y/o el número de glóbulos rojos, por debajo de los valores considerados normales para la edad, el género y la altura a la que se habita. Se puede definir desde el punto de vista funcional como la presencia de una masa de eritrocitos insuficiente para liberar la cantidad necesaria de oxígeno en los tejidos periféricos. La falta de eritrocitos se traduce en falta de hemoglobina, por lo que la anemia se define con más frecuencia como la disminución en la concentración de la hemoglobina (Hb) estimada en gramos por decilitro de sangre (g/dl) (Perez et al , 2009)

El mismo autor dice que, la anemia se puede clasificar desde el punto de vista del tamaño y la cantidad de hemoglobina que contiene cada eritrocito, caso en el que se trata de una clasificación morfológica; también es posible clasificarla desde el punto de vista de la causa que la produce, en cuyo caso se habla de una clasificación causal.

6.1.2 Clasificación morfológica de las anemias

(Merino, 2016) Menciona que los valores de los índices eritrocitarios se basan en el volumen globular medio (VGM), hemoglobina corpuscular media (HCM) y la concentración media de hemoglobina globular (CMHG). Según estos valores, las anemias pueden ser:

- a) **Anemia Microcítica** (VCM < 70 fl). En este grupo se encuentran: la anemia por deficiencia de hierro, las talasemias y las que acompañan a las infecciones crónicas.
- b) **Anemia Macroscítica** (VCM > 100 fl). Incluye a la anemia megaloblástica, ya sea secundaria a deficiencia de ácido fólico o vitamina B₁₂.
- c) **Anemia Normocítica** Una causa característica es la anemia secundaria a hemorragia aguda. En estos casos, los tres índices eritrocitarios mencionados se encuentran dentro de los valores normales.

Los valores límites citados deben tomarse solo como referencia general y, en cada caso, deben tomarse las referencias ajustadas a cada edad.

6.1.3 La clasificación de las anemias de manera causal pueden ser:

a) Anemia secundaria a falta de producción por falla de la médula ósea.

Anemia aplásica.

Aplasia pura de serie roja.

Mielodisplasia.

b) Anemia secundaria a un defecto en la síntesis del DNA.

c) Anemia megaloblástica (Deficiencia de vitamina B12 y ácido fólico).

d) Anemia secundaria a defecto en la síntesis de globina.

Talasemia

e) Anemia secundaria a defecto en la síntesis del hem.

Deficiencia de hierro

f) Anemia secundaria a destrucción aumentada de eritrocito

Esferocitosis hereditaria

Drepanocitosis

Deficiencia de la deshidrogenasa de glucosa-6-fosfato

Hemoglobinuria paroxística nocturna

Anemia hemolítica microangiopática

Anemia hemolítica autoinmune o isoimmune

d) Anemia por causas diversas.

Anemia de enfermedades crónicas (“inhibición tóxica”)

Anemia de la insuficiencia renal

Hipoendocrinopatías

Mieloptosis

Mielofibrosis

Anemia de las embarazadas.

6.1.4 Pruebas para el diagnóstico de anemia

Al momento de alguna sospecha, que existe una anemia a partir de los datos médicos que se tengan de un paciente, las pruebas de laboratorio para anemia son una de las partes más importantes para su diagnóstico. (Delgado, et al)

Por lo anterior dicho tenemos que conocer las pruebas más importantes para el diagnóstico de anemia las cuales son:

- a) **Hemograma** o también conocido como biometría hemática es uno de los elementos del diagnóstico básicos en cuanto se refiere a exámenes de sangre que brinda la información detallada de la cantidad de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas mediante un esquema que permite representar la composición de la sangre. Se trata de un cuadro, una tabla o un gráfico que expresa las cantidades y las proporciones de los diversos elementos sanguíneos
- b) **Recuento de plaquetas** es una prueba que nos da a conocer el estado de las plaquetas, si las encontramos en valores bajos estamos frente a una plaquetopenia o trombocitopenia y valores altos tenemos una trombocitosis.
- c) **Hematocrito** El hematocrito es un parámetro de laboratorio que indica el porcentaje de eritrocitos, el volumen total de la muestra ayudara a identificar y diagnosticar algún caso de anemia.
- d) **Frotis sanguíneo** Es un estudio que sirve para identificar enfermedades onco-hematologías y anemias hereditarias o adquiridas observando en este la morfología las células sanguíneas glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaqueta.
- e) **Hemoglobina** Un análisis de hemoglobina mide la cantidad de hemoglobina en la sangre. La hemoglobina es una proteína que se halla en los glóbulos rojos, que transporta oxígeno a los órganos y tejidos del cuerpo y dióxido de carbono desde los órganos y tejidos hasta los pulmones. Si el análisis de hemoglobina revela que tu nivel de hemoglobina es más bajo de lo normal, significa que tienes un recuento de glóbulos rojos bajo (anemia)
- f) **Recuento de reticulocitos** El recuento de reticulocitos es un análisis de sangre que mide a qué velocidad los glóbulos rojos llamados reticulocitos son producidos por la médula ósea y liberados en la sangre.

6.2 Anemia drepanocítica

(Carfora, 2016) Nos dice que la Anemia Drepanocítica es la enfermedad de células falciformes o anemia drepanocítica, es una enfermedad genética autosómico recesiva caracterizada por la presencia de hemoglobina (Hb) falciforme (HbS) en los eritrocitos. Los individuos heterocigotos o portadores de HbS tienen el llamado “rasgo falciforme” (fenotipo AS), una condición generalmente benigna y asintomática. Los individuos homocigotos o heterocigotos compuestos tienen enfermedad sintomática con cuatro formas diferentes:

- a) **Forma heterocigota o rasgo falciforme (HbAS):** aparece cuando la mutación se encuentra en uno de los dos alelos que codifica para la proteína β ($\beta A/ \beta S$). En este caso, el paciente tiene un 30-40% de HbS y no presenta manifestaciones clínicas.
- b) **Forma homocigota o anemia de células falciforme (HbSS):** aparece cuando la mutación afecta a los 2 alelos del gen correspondiente a la cadena β ($\beta S/ \beta S$). En estos casos, prácticamente toda la Hb (75-95%) es HbS, siendo el resto (5-15%) la fetal (HbF). Presenta una variedad de síntomas clínicos, desde ligeros hasta muy graves.
- c) **Forma doble heterocigota HbS-talasemia (HbS-Tal):** aparece cuando en el mismo paciente coexisten 2 alelos anormales, uno para la HbS y otro para la β -talasemia ($\beta S/ \beta tal$). Si la síntesis a nivel del gen talasémico es nula ($\beta 0-tal$), la cantidad de HbS será prácticamente la misma que en el estado homocigoto (70-90%). Si, por el contrario, sólo presenta una disminución en el gen talasémico ($\beta +-tal$), se observa la coexistencia de HbA (10-30%), HbS (60-85%) y una pequeña proporción de HbF (5%). No son tan graves como las formas de herencia tipo homocigoto HbSS y predominan en el área mediterránea más que en la raza negra.
- d) **Forma doble heterocigota HbS-HbC (HbSC):** se debe a la coexistencia de 2 alelos anormales. Un alelo codifica la síntesis de HbS y el otro, la síntesis de HbC. La expresión clínica suele ser menos severa.

6.3 Enfermedad falciforme

La anemia Drepanocítica es una enfermedad hemolítica crónica, hereditaria y familiar, que padecen casi exclusivamente los sujetos de raza negra. Debe su nombre a que los eritrocitos de estos pacientes adoptan forma de hoz o semiluna, con extremos puntiagudos cuando se les priva de oxígeno. La causa de esta anomalía es la presencia de un tipo anormal de hemoglobina (Hb S) que precipita fácilmente al estado reducido. Es una enfermedad crónica que cursa con exacerbaciones y remisiones temporarias, que se acompaña de dolores de tipo reumatoide en las extremidades, de dolores abdominales y de úlceras crónicas de la pierna. (Medal D. M., s.f.)

El bloqueo del flujo sanguíneo puede ocasionar episodios de dolor que pueden durar horas y hasta días. El bloqueo del flujo sanguíneo también puede dañar órganos en el cuerpo, incluyendo el bazo, los pulmones, el corazón, y el cerebro. Debido a que las células anormales no viven tanto como las células normales, los niños con la enfermedad de las células falciformes por lo general tienen un conteo más bajo de lo normal de glóbulos rojos (anemia). (Jones, 2013)

6.4 Etiología

La hemoglobina S se trasmite de una forma autosómica dominante. Su base genética estriba en la sustitución de su única base, la timina por la adenina, en el codón sexto del gen de globina β lo que provoca el cambio de un único Aa, el glutámico (GAG) por la valina (GTG) en la sexta posición de la cadena β de la globina. La consecuencia es la formación de Hb S, o β_6 (A3) Glu-Val, que al desoxigenarse polimeriza y se dispone a estructuras rígidas alargadas que hace que el hematíe adopte la forma de oz. (Gonzalez E. a., 2017)

6.5 Fisiopatología

La enfermedad de células falciformes es un trastorno multisistémico causado por una sola mutación genética. Casi todos los órganos del cuerpo pueden verse afectados, caracterizada por la presencia de eritrocitos anormales dañados por la HbS, esta variante de la hemoglobina adulta normal (HbA) se hereda bien de ambos padres (homocigosidad para el gen HbS) o de un solo padre, junto con otra variante de la hemoglobina, como la hemoglobina C (HbC), o con B-talasemia (heterocigosidad compuesta).

Cuando está desoxigenada, la HbS se polimeriza, dañando al eritrocito y haciendo que pierda cationes y agua. Estas células dañadas tienen anomalías en sus características geológicas y en la expresión de moléculas de adhesión, resultando en anemia hemolítica y en la probabilidad de bloqueo de los pequeños vasos sanguíneos, causando a su vez vaso-oclusión.

La vaso-oclusión típicamente causa complicaciones agudas, incluyendo daño isquémico a los tejidos, dando como resultado dolor severo o falla orgánica. El síndrome torácico agudo es un ejemplo típico de fracaso orgánico en la enfermedad de células falciformes y una de las principales causas de hospitalización y muerte entre los pacientes. (S.A, 2017)

Los hematíes falciformes (SS) se deshidratan fácilmente, incrementando la tendencia a polimerizar la Hb S cuando esta desoxigenada, el daño oxidativo sobre las proteínas de la membrana altera su elasticidad y aumenta su adhesión a las células endoteliales, neutrófilos, monocitos y plaquetas, formando agregados que activan la cascada de las vías inflamatorias, lo que determina crisis oclusivas, hemólisis y activación de la coagulación. (Gonzalez E. a., 2017)

6.6 Signos y síntomas

Los síntomas por lo general no ocurren hasta después de los 4 meses de edad. Casi todas las personas con enfermedad drepanocítica tienen episodios dolorosos, llamados crisis. Estas pueden durar de horas a días. Estas crisis pueden causar dolor en la región lumbar, las piernas, las articulaciones y el tórax. (Tango, 2018)

Según el autor algunas personas tienen un episodio con intervalos de unos cuantos años. Otras tienen muchos episodios por año. Estas crisis pueden ser tan graves que requieren hospitalización cuando la anemia se torna más grave, los síntomas pueden incluir:

- a) Fatiga es uno de los síntomas más comunes que presentan los pacientes con anemia.
- b) Palidez puede deberse a una disminución de glóbulos rojos.
- c) Frecuencia cardíaca rápida está asociada a la disminución de concentraciones de hierro.

- d)** Dificultad respiratoria ocurre cuando se acumula líquido en los sacos de aire elástico y diminuto (alvéolos) de los pulmones. El líquido impide que los pulmones se llenen con suficiente aire, por lo tanto, llega menos oxígeno al torrente sanguíneo.
- e)** Color amarillento de los ojos y la piel (ictericia) que se produce por un aumento de bilirrubina en la sangre como resultado de ciertos trastornos hepáticos.

Los niños pequeños con enfermedad drepanocítica tienen ataques de dolor abdominal. Los siguientes síntomas pueden ocurrir debido a pequeños vasos sanguíneos que pueden resultar bloqueados por las células anormales:

- a)** Erección dolorosa y prolongada (priapismo)
- b)** Visión pobre o ceguera
- c)** Problemas para pensar o confusión causada por pequeños accidentes cerebrovasculares
- d)** Úlceras en las piernas (en adolescentes y adultos)

Con el tiempo, el bazo deja de funcionar. En consecuencia, las personas con enfermedad drepanocítica pueden tener síntomas de infecciones como:

- a)** Infección ósea (osteomielitis) El 70% de las osteomielitis hematógenas en la drepanocitosis están causadas por *Salmonella* spp. y el resto por *Staphylococcus aureus*. La desvitalización que sufre el tejido óseo tras las crisis vaso-oclusivas, la saturación de los macrófagos con productos derivados de la hemólisis crónica y la disfunción esplénica predisponen a la infección ósea. Ésta se caracteriza por presentar múltiples focos infecciosos y afectos más comúnmente a tibia, húmero y fémur. El tratamiento es complicado, lo que hace más probable el desarrollo de osteomielitis crónica. (2011)
- b)** Infección de la vesícula biliar (colecistitis) Los pacientes de anemia falciforme, entidad rara en esta parte del mundo, pero frecuente en personas de raza negra, suelen tener episodios agudos de dolor abdominal que requieren la diferenciación entre apendicitis aguda, colecistitis aguda, isquemia intestinal por fenómenos

vasculares obstructivos. Además, estos niños pueden tener alteraciones de la inmunidad, ya que el bazo se encuentra en un estado de hipoesplenía debido a fenómenos tromboticos propios de la anemia falciforme, y ser más susceptibles a las infecciones. (urra, 1996)

c) Infección pulmonar (neumonía) según (CDC, 2017) La anemia es una complicación muy frecuente de la enfermedad de células falciformes. Con la SCD los glóbulos rojos mueren antes de tiempo. Esto significa que no hay suficientes glóbulos rojos saludables para transportar oxígeno a todas las partes del cuerpo. Cuando esto sucede, una persona puede experimentar los siguientes síntomas:

- Cansancio
- Irritabilidad
- Mareos y aturdimiento
- Frecuencia cardiaca acelerada
- Dificultad para respirar
- Palidez de la piel
- Ictericia (color amarillo en la piel y la parte blanca del ojo)
- Crecimiento lento
- Retraso de la pubertad

d) Infección urinaria. La afectación renal en la EF comienza en la infancia, siendo su manifestación más común la hematuria (la primera causa en afroamericanos), la necrosis papilar renal y los defectos de la función tubular, todos ellos desencadenados por fenómenos vasooclusivos. La consecuencia crónica son las glomerulopatías falciformes (albuminuria hasta en un 68% de los adultos con EF) con evolución a insuficiencia renal crónica hasta en un 20% de los pacientes homocigotos. (cantabria, 2011)

Otros signos y síntomas incluyen:

- e) Retraso en el crecimiento y en la pubertad. La afectación del crecimiento y desarrollo en estos pacientes ha sido un tópico muy debatido, y se consideran como posibles causas relacionadas con esta alteración las disfunciones hormonales, las deficiencias nutricionales, los factores socioeconómicos y los trastornos del sistema osteoarticular. Se concluye que la deficiencia en el crecimiento parece estar relacionada con la hipoxia tisular causada por la anemia severa, los efectos agudos y crónicos de la vasooclusión, la disfunción endocrina asociada con la anemia, el bajo ingreso dietético, los requerimientos energéticos elevados y el bajo estado socioeconómico. (fernandez, 2016)
- f) Dolor articular causado por artritis. Las crisis dolorosas causan dolor intenso en los huesos largos, las manos y los pies, la espalda y las articulaciones. El dolor en la cadera puede deberse a necrosis a vascular de la cabeza femoral. El dolor abdominal intenso puede acompañarse o no de vómitos, y suele asociarse con dorsalgia y artralgias. (Braunstein e. , 2017)

6.7 Complicaciones agudas

(Nuñez) (s.f) afirma que las complicaciones pueden aparecer a partir de los 4 meses, pero son más frecuentes después de los 4 años. Son fenómenos muy graves que ponen en riesgo la vida del paciente y requieren una atención urgente, dentro de estos tenemos:

- a. **Crisis oclusivas:** Son las más frecuentes y pueden afectar a todos los órganos de los pacientes. En los niños suelen ser desencadenadas por infecciones, mientras que no siempre se demuestra causa previa en los adultos, que a veces la relacionan con el frío, el viento o la humedad.
- b. **Dolor vasooclusivo:** Su comienzo es repentino y atribuible a la obstrucción de la microcirculación por la falciformación. La vasooclusión más frecuente se produce a nivel óseo y articular, causando un dolor intensísimo y signos inflamatorios, cuadro que simula una fiebre reumática o una artritis séptica.

Los signos radiológicos de isquemia e infarto, que van produciendo la lesión ósea, aparecen una vez resuelta la crisis. La localización puede ser muy variada, siendo muy característico el síndrome de la mano y del pie

(dactilitis) por la oclusión de los pequeños vasos de manos y pies, que se ve exclusivamente en niños muy pequeños, con una edad inferior a 4 años. El dolor debe ser valorado rápidamente y no retrasar el inicio de la analgesia.

- c. **Crisis cerebrales:** Existe un alto riesgo de ictus. Sin tratamiento, hasta un 11% de los pacientes con enfermedad falciforme podrían sufrir un ictus antes de los 20 años, y un 25% antes de los 40. La prevención primaria para reducir el riesgo del primer ictus se basa en la detección precoz de anomalías circulatorias cerebrales con el empleo regular de la ecografía doppler transcraneal para medir la velocidad de circulación cerebral. Velocidades superiores a 200 cm/s tienen un 40% de riesgo de ictus en los siguientes 3 años desde su detección, mientras que el riesgo es inferior al 2% en los pacientes con velocidades normales (menos de 170 cm/s).
- d. **Crisis pulmonares:** La circulación por la arteria pulmonar tiene una baja tensión de oxígeno y un flujo lento, lo que facilita la falciformación. Se observan diferentes complicaciones agudas y crónicas, entre las que destaca el síndrome torácico agudo, proceso que en general requiere hospitalización por su gravedad. Cursa con fiebre, taquipnea, dolor torácico, leucocitosis, dificultad respiratoria e infiltrados pulmonares. El desencadenante es multicausal, desde infecciones a fenómenos tromboembólicos o embolismo grasoso.
- e. **Crisis abdominales:** Cuadros de abdomen agudo, atribuibles a infartos de mesenterio, a veces difíciles de diferenciar del cólico biliar. Los pacientes con enfermedad falciforme tienen una anemia hemolítica crónica compensada, en la que pueden influir otros factores que la empeoran, como una producción inadecuada de eritropoyetina por enfermedad renal, deficiencias de folato u otras carencias. Pero en ocasiones se produce una caída brusca en los niveles de Hb.
- f. **Crisis aplásicas:** Son más frecuentes en la infancia como consecuencia de infecciones virales, especialmente por parvovirus B19, o de la exposición

a fármacos. En estos pacientes se produce una caída brusca de la Hb con disminución de los reticulocitos. La depleción de folatos secundaria al consumo por la hiperplasia eritroide crónica es otra posible causa.

- g. Crisis de secuestación esplénica:** Se produce por fenómenos de vasooclusión dentro del bazo y acúmulo masivo de hematíes en el mismo. Cursan con un aumento repentino del tamaño del bazo, dolor abdominal intenso y shock hipovolémico. La Hb desciende por debajo de 3 g/ dl, persistiendo en este caso la reticulocitosis.
- h. Crisis hiperhemolíticas:** Es una aceleración repentina del proceso hemolítico, de etiología variada y fisiopatología no muy bien establecida, que empeora la anemia, con reticulocitosis persistente. Algunos episodios se han producido en pacientes multitransfundidos que desarrollan un cuadro similar a una reacción hemolítica transfusional tardía con destrucción también de las propias células rojas. Por último, otras manifestaciones agudas que pueden afectar a los sujetos con enfermedad falciforme son las infecciones y el priapismo:
- i. Priapismo:** La erección espontánea que permanece más de 2 a 4 horas es frecuente, y puede ser una emergencia médica que requiera atención inmediata. Los pacientes deben conocer la posibilidad de esta complicación para intentar prevenirla.

6.8 Pruebas de laboratorio

Las pruebas de sangre, médula ósea y de imágenes son herramientas importantes que ayudan a los médicos a diagnosticar, tratar y manejar los distintos tipos de hemoglobinopatías de la sangre, al igual que muchos otros problemas médicos. Los profesionales usan los resultados de estas pruebas, junto con información del examen físico y su historia clínica detallada para evaluar su estado de salud, ayudar a orientar las decisiones de tratamiento decidir si es necesario administrar pruebas adicionales observando su estado de salud durante el tratamiento y una vez finalizado el mismo. (DeGennaro, 2012).

La anemia es normocítica, normocrónica y regenerativa. Moderada hasta los 6 meses de edad, persistiendo, aunque más grave, a lo largo de toda la vida. La concentración de Hb oscila entre 5 y 10 g/dl. En el frotis de sangre periférica se observa un número variable de hematíes en forma de hoz, junto con otras alteraciones como punteado basófilo y eritroblastos circulantes, además de cuerpos de Howell-Jolly (reflejo del bazo atrófico).

El recuento de reticulocitos es alto. Suele haber leucocitosis y trombocitosis discreta. La elevación del lactato deshidrogenasa (LDH) refleja la hemólisis crónica. Los métodos electroforéticos y cromatográficos de alta resolución (HPLC) son los utilizados para el diagnóstico. En la electroforesis de Hb se muestra la banda de Hb S, que emigra más lentamente que la Hb F, representando el 75-95%. La concentración de Hb A2 es normal o ligeramente incrementada.

La Hb F es variable. No hay Hb A. La prueba de falciformación añadiendo agentes reductores a una gota de sangre del paciente, descrita por Emmel en 1917, continúa siendo útil para confirmar los hallazgos electroforéticos. Los métodos basados en el estudio de ADN se usan para el diagnóstico prenatal. (Moraleta, 2018)

6.9 Test de falciformacion

Test de falciformación positivo en paciente con Hemoglobinopatía SC. Se basa en la falciformación de los hematíes a partir de sangre total cuando esta es expuesta a un medio pobre en oxígeno. Se da la aparición de hematíes en hoz tras dejar la muestra con metabisulfito en una cámara húmeda el tiempo suficiente. (S.a, S.f)

La hemoglobina S es liberada soluble cuando esta oxigenada. Al ser eliminado el oxígeno aparece un proceso de polimerización de la hemoglobina anormal, formando tactoides (cristales líquidos) que son rígidos y deforman las células dándole la forma drepanocítica. El reactivo metabisulfito de sodio al 2% ejerce una acción reductora, que elimina el oxígeno presente en los eritrocitos, haciendo evidente la falciformación. (oncología)

6.10 Electroforesis de hemoglobina

La electroforesis es un método que se emplea para separar macromoléculas en función del tamaño, la carga eléctrica y otras propiedades físicas. El término electroforesis

describe la migración de las partículas cargadas bajo la influencia de un campo eléctrico. «Electro» se refiere a la electricidad y «foresis», del griego phoros, significa «trasladar». Así pues, la electroforesis es una técnica que consiste en aplicar corriente eléctrica a las moléculas para que atraviesen una placa de gel.

La fuerza motriz de la electroforesis es la tensión eléctrica aplicada a los electrodos en ambos extremos del gel. Las propiedades de una molécula determinan la velocidad con que un campo eléctrico puede desplazarla a través de un medio gelatinoso. Muchas macromoléculas biológicas importantes (por ejemplo, los aminoácidos, los péptidos, las proteínas, los nucleótidos y los ácidos nucleicos) poseen grupos ionizables y, a un pH determinado, existen en solución como especies cargadas eléctricamente, sean cationes (+) o aniones (-). Según la naturaleza de la carga neta, las partículas cargadas migrarán hacia el cátodo o hacia el ánodo. (Tinoco, 2015)

7. Diagnostico

Según (Medal D. M., s.f.) Afirma que el diagnóstico es una de las partes más importantes en la anemia drepanocítica.

- a) **Siclemia:** Indica la presencia de hemoglobina S. Es una prueba tamiz que consiste en someter a eritrocitos a hipoxia mediante la acción de metabisulfito de sodio y es positiva si se encuentran eritrocitos en forma de hoz. No especifica el diagnóstico de anemia de células falciforme.
- b) **Electroforesis hemoglobina:** La presencia de hemoglobina S mayor del 50%, nos permite el diagnóstico; si es menor realizamos diagnóstico de rasgo falciforme.
- c) **Hemograma con reticulocitos y morfología eritroide:** La Hb suele ser normal en las formas heterocigota, mientras que, en las formas graves, la Hb varía según la intensidad de la enfermedad. Las formas asociadas a talasemias suelen ser microcítica e hipocromicas de ahí la importancia del VCM (fL). Un $VCM < 72$ fL es significativo y sugiere la coexistencia de un síndrome talasémico.
- d) Bioquímica en sangre con LDH.
- e) Coagulación.
- f) Ferritina.
- g) Inmunoglobulinas.

Estudio molecular en algunos casos donde se sospechen variantes de Hb difíciles de diagnosticar por electroforesis, o mutaciones de α o β talasemia, o se precise para asesoramiento genético.

- a) Orina simple.
- b) Factores desencadenantes de la anemia de células falciformes.
- c) Hipoxemia
- d) Frío
- e) Estrés
- f) Infección
- g) Trauma
- h) Acidosis
- i) Cirugía
- j) Deshidratación
- k) Tipos de crisis.
- l) Vaso-Oclusiva: Ósea, Tórax Agudo, SNC Y Otras.
- m) Secuestro Esplénico
- n) Aplástica

Crisis vasooclusivas: Cuando el flujo sanguíneo se bloquea en una zona porque las células falciformes se han quedado atascadas en el vaso sanguíneo. También se las denomina crisis vasooclusivas. El dolor puede presentarse en cualquier zona del cuerpo, pero lo más frecuente es que se sienta en el tórax o las extremidades. En los bebés y niños menores de 3 años se puede presentar inflamación dolorosa de los dedos de las manos y de los pies (dactilitis). El priapismo es un bloqueo doloroso que se presenta en el pene.

Tórax agudo: El bloqueo se sitúa en el tórax. Las células falciformes se aglutinan y bloquean el flujo de oxígeno en los diminutos vasos pulmonares. Se parece a la neumonía y puede incluir fiebre, dolor y tos violenta. Múltiples episodios del síndrome agudo de tórax pueden causar daño permanente en los pulmones.

Sistema nervioso central: Por el bloqueo del flujo a este nivel se puede producir un accidente cerebro vascular. El niño que ha tenido un accidente cerebro vascular, tiene un 60 por ciento más de probabilidades de tener un segundo y un tercer episodio.

Secuestro esplénico: Crisis resultado de la acumulación de células falciformes en el bazo. Esto puede producir una disminución repentina de hemoglobina y poner en peligro la vida si no se trata rápidamente.

Complicaciones tardías

- a) Mortalidad
- b) Infecciones
- c) Secuestro esplénico
- d) Tórax agudo
- e) Daño en el sistema nervioso central.

7.1 Hemoglobina S

La Hb S tiene una alta prevalencia en África Tropical, en donde se observan heterocigotos en el 20 y hasta el 40% de la población. La Hb S se puede encontrar en tres formas diferentes como ya hemos visto antes. La Hb S se produce por la sustitución del ácido glutámico por la valina. Al descender la PO₂ la sustitución de dicho aminoácido origina que la molécula de la hemoglobina cristalice, deformando los hematíes, volviéndolos falciformes y rígidos, e impidiendo su tránsito por los capilares pequeños.

El proceso origina un círculo vicioso: los eritrocitos falciformes incrementan el estancamiento, desciende más la PO₂ y se acentúa la falciformación. Si esto se mantiene mucho tiempo, se lesiona la membrana celular, permitiendo el paso de calcio al interior de la célula, lo que determina rigidez de la membrana. En estas condiciones los hematíes son eliminados de la circulación por el SMF. (Malcorra, 2001)

7.2 Tratamiento

(Lopez) Nos dice que base fundamental del tratamiento es la inclusión en un programa que proporciona educación al paciente y a la familia, cuidados amplios a pacientes externos y apropiados de complicaciones agudas.

Una vez hospitalizado, el paciente con anemia drepanocítica, el tratamiento debe ser el siguiente:

- Mantener buena hidratación con líquidos de mantenimiento o de acuerdo a la situación de hidratación del paciente. Una buena hidratación contribuye a bloquear el progreso de fenómeno vasooclusivo.
- Mantener un buen estado de oxigenación.
- Controlar la fiebre y control del dolor con analgésicos de acuerdo a las normas del dolor.
- Control de las infecciones con antibióticos de acuerdo al foco infeccioso.

Todas las siguientes condiciones necesitan de transfusión de paquete globular a 10 ml/kg/dosis:

- a)** Anemia marcada menos de 6 gr. De Hb e insuficiencia cardiaca.
- b)** Procesos infecciosos que empeoran su cuadro clínico.
- c)** Secuestro esplénico
- d)** Episodios dolorosos de más de 7 días de evolución.
- e)** Crisis hemolítica y hemoglobina menor de 5 gr.
- f)** Priapismo.
- g)** Hematuria por necrosis papilares.
- h)** Preparación para intervenciones quirúrgicas.
- i)** Preparación para exámenes radiológicos que necesiten medio de contraste.
- j)** Complicaciones del sistema nervioso.

Las úlceras de las piernas, en especial las regiones maleolares, mejoran con la corrección de la anemia con transfusión, curación y apósitos con sulfato de zinc olio colágenas.

El síndrome torácico agudo requiere oxigenar al paciente y aumentar las cifras de hemoglobina A, por medio de transfusión, con lo cual se logra resolverse en alrededor de cinco a siete días. (Lopez, 2000 - 2004)

Las complicaciones neurológicas son trastornos graves que requieren que al paciente se le haga hipertransfusión periódica. Esto tiene como consecuencia sobrecarga de hierro que debe impedirse por medio de quelación con desferroxiamina, medicamento costoso y no accesible en nuestro país. El uso de quelantes orales tales como la vainilla y el te negro está actualmente en valoración. (Lopez, 2000 - 2004)

Prevención de infecciones: Los niños con hemoglobinopatía S, menores de seis años deben recibir vacuna anti neumocócica y en algunos casos profilaxis permanente con

penicilina. El diagnóstico temprano de las complicaciones infecciosas y la terapéutica antimicrobiana adecuada y oportuna, permiten resolver la mayor parte de los procesos infecciosos bacterianos sin secuelas. (Lopez, 2000 - 2004)

El trasplante de medula ósea efectuado con éxito cura la enfermedad de células falciformes pero hasta la fecha su uso ha sido limitado debido a los riesgos relacionados con procedimientos, la incapacidad de las complicaciones futuras y la rareza de hermanos donadores con HLA idéntico. (Lopez, 2000 - 2004)

7.3 Pronóstico

La identificación temprana por detección neonatal de los lactantes con enfermedad de células falciformes combinada con cuidados extensos que incluyen penicilina profiláctica ha reducido en grado manifiesto el índice de mortalidad en la infancia. En la actualidad se espera que la mayoría de los pacientes viva hasta la edad adulta; pero por lo general sucumben a las complicaciones. Sin embargo, la mayor parte de sus complicaciones pueden prevenirse o tratarse de un modo más efectivo si se detecta la enfermedad subyacente.

El tratamiento óptimo de la anemia de células falciformes está basado en el diagnóstico precoz, preferentemente mediante el cribaje neonatal y un seguimiento estrecho en centros con especial conocimiento y experiencia en la enfermedad de células falciformes. El tratamiento de esta enfermedad ha mejorado notablemente en los últimos 30 años y el promedio de supervivencia en los pacientes con enfermedad SS está aproximándose en la actualidad a los 50 años. Los pediatras tienen un papel esencial en la reducción de la morbilidad y de la mortalidad y en promover la supervivencia hasta la vida adulta.

VII. Diseño metodológico

a) Tipo y corte de la investigación

Según (Sampieri, 2013) el estudio descriptivo busca especificar las propiedades importantes de personas, grupos, comunidades o cualquier otro fenómeno que sea sometido a análisis. Desde el punto de vista científico, describir es medir.

La investigación es descriptiva por el hecho de que su principal objetivo es el diagnóstico de anemia drepanocítica en pacientes de 0 a 15 años, conocer las principales pruebas y principios de laboratorio clínico para su detección.

Es de diseño de corte transversal siendo los datos recolectados en un momento dado (junio a septiembre del 2019).

b) Enfoque de la investigación

Según (Sampieri R. H., 2012) los métodos mixtos representan un conjunto de procesos sistemáticos, empíricos y críticos de investigación e implican la recolección y el análisis de datos cuantitativos y cualitativos, así como su integración y discusión conjunta, para realizar inferencias producto de toda la información recabada (metainferencias) y lograr un mayor entendimiento del fenómeno bajo estudio.

Esta investigación consta de un enfoque mixto ya que esta, utiliza y combina las dos fortalezas de las investigaciones cualitativas y cuantitativas, que implican la recolección y análisis de datos para contestar preguntas.

c) Área de estudio

El estudio se realizó en el laboratorio clínico de hemato-oncología del Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en pacientes de las edades de 0 a 15 años que asisten a sus controles en dicho hospital.

d) Población y muestra

(Tamayo, 2011) Define que es una población es el conjunto de todos los casos que concuerdan con una serie de especificaciones”. Es la totalidad del fenómeno a estudiar, donde las entidades de la población poseen una característica común la cual se estudia y da origen a los datos de la investigación

La población a está formada por 49 pacientes que asistieron al laboratorio clínico de Hemato - Oncología del hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en el periodo de junio a septiembre del año 2019.

La muestra es la que puede determinar la problemática ya que es capaz de generar los datos con los cuales se identifican las fallas dentro del proceso. Dicho eso la muestra “ es el grupo de individuos que se toma de la población, para estudiar un fenómeno estadístico (tamayo, 2011).

El tamaño de la muestra fue calculado aplicando la siguiente formula:

$$n = \frac{NZ^2pq}{d^2(N-1)+Z^2pq} = \frac{47.0596}{1.1956} = 39, \text{ donde:}$$

- **N:** Representa el total de pacientes que asistieron al área de Hemato-oncología (49)
- **n:** Representa el tamaño de la muestra, que es la cantidad seleccionada de esa población (39)
- **d: 5%** Representa el margen o posibilidad de error lo que radica en la diferencia que pueda darse entre los resultados obtenidos con la muestra
- **Z: 1.96** Es el 95% de confianza.
- **p: 0.50** Probabilidad de éxito en la positividad de resultado, como se puede notar el margen de error y el porcentaje de confianza son dependientes. Si nuestro nivel de certeza deseado es de 95%, nuestro margen de error es del 5% esto influye en el tamaño de la muestra, pues a mayor confianza el número elevado y viceversa.
- **q: 0.50** La probabilidad de fracaso.

e) Tipo de muestreo

En un muestreo aleatorio simple en el cual todos los individuos tienen la misma probabilidad de ser seleccionados. La selección de la muestra puede realizarse a través de cualquier mecanismo probabilístico en el que todos los elementos tengan las mismas opciones de salir.

Por lo tanto, el tipo de muestreo utilizado para la investigación fue un muestreo aleatorio simple donde todos los pacientes que asistieron al área de Hemato oncología tuvieron las mismas probabilidades de ser seleccionados y ser parte de la muestra.

Haciendo uso de recopilación de la información mediante fichas de recolección de datos y una entrevista al personal de salud y aplicando los criterios de inclusión y exclusión, se hizo uso del libro de registro del laboratorio de Hemato oncología, en el cual se reportó las distintas complicaciones hematológicas que atiende este, seleccionando únicamente los pacientes que fueran diagnosticados con anemia drepanocítica mediante las pruebas con las que cuenta el hospital, en el periodo de enero a julio del año 2019 una vez seleccionado el periodo se procedió a seleccionar únicamente a los pacientes diagnosticados con dicha hemoglobinopatía.

f) Unidad de análisis

Área de Hemato-Oncología del Hospital “Manuel de Jesús Rivera “(La Mascota) de atención exclusivamente infantil, ubicado en la zona central de Managua, Nicaragua.

Esta área está destinada para atención especial de niños comprendidas desde neonatología, infantes, hasta jóvenes de 15 años, generalmente a este acuden todos los pacientes con complicaciones hematológicas referidos de otros sitios. Es el centro nacional de referencia en donde se atiende un porcentaje 55 pacientes con anemia drepanocítica, con un promedio de 3 a 5 casos por mes. Cuentan con el apoyo de organizaciones no gubernamentales y asociaciones privadas de beneficencias donde participan padres de familia y médicos del hospital que a través de actividades particulares logran mejorías en la recuperación y atención de los pacientes.

g) Criterios de inclusión:

- Pacientes de 0 a 15 años con anemia drepanocítica,
- Que asistan a consulta en el hospital Manuel de Jesús Rivera la Mascota.
- Pacientes atendidos en el periodo de estudio.

h) Criterios de exclusión:

- Pacientes que presenten otro tipo de anemia.
- Pacientes mayores de 15 años.
- Pacientes no atendidos en el periodo de estudio.

i) Plan de tabulación y análisis:

El procedimiento y análisis de la información será realizado de acuerdo a cada uno de los objetivos propuesto para la cual se planteará lo siguiente:

La información recopilada será digitalizada por los programas de Microsoft Office Word 2013, el procedimiento de los datos se llevará a cabo realizando de modo manual y la información obtenida se presentará mediante tablas y gráficos utilizando el programa de SSPS, programa de Microsoft Office Excel 2013, y para la presentación del trabajo se utilizará el programa Microsoft Office Power point 2013.

j) Ética y confidencialidad de los resultados.

Según Guzmán,(2013) la ética es una ciencia que tiene por estudio la moral y conducta humana esta ciencia permitirá valorar la moral de los seres humanos y la confidencialidad es la garantía de que la información personal será protegida y no divulgada sin consentimientos de las personas.

Lo cual en esta investigación se refleja en el comportamiento que se adoptó para la recolección de los datos de los pacientes sin revelar información privada como nombres y basándonos únicamente en el tema de interés.

VIII. Operacionalización de las variables

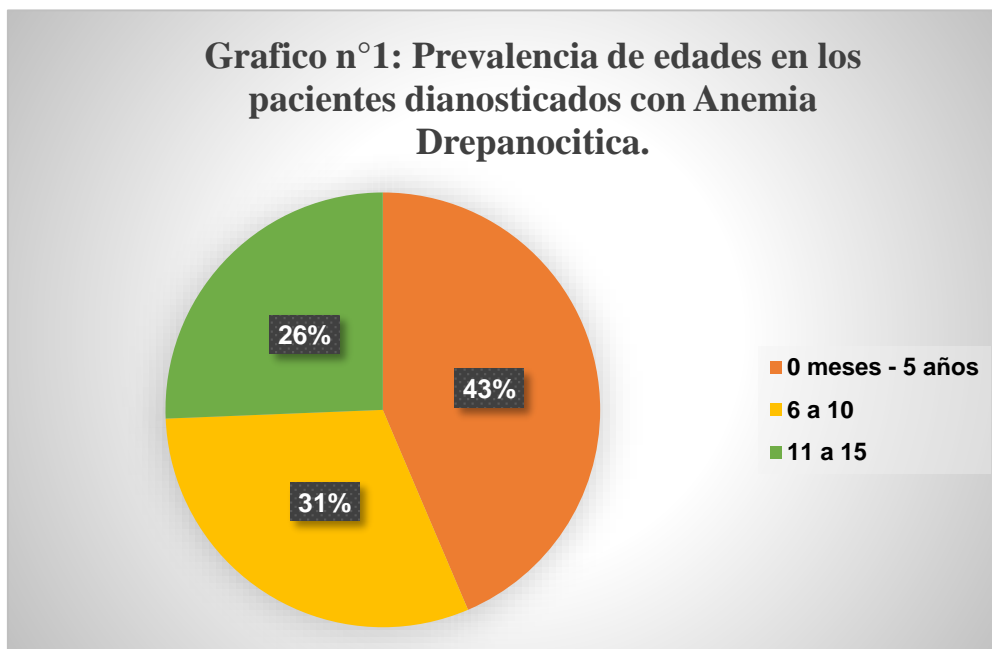
VARIABLE	CONCEPTO	SUBVARIABLE	INDICADOR	VALOR	TIPO DE VARIABLE
Edad	Características asignadas a la edad, sexo, educación, ingresos, estado civil, trabajo, religión, Esto se hace para cada miembro de la población.		0 meses a 5 años		Nominal
Sexo			6 años a 10 años		
			11 años a 15 años		
		Femenino			Nominal
		Masculino			
Pruebas específicas de laboratorio	Las pruebas de sangre, médula ósea y de imágenes son herramientas importantes que ayudan a los médicos a diagnosticar, tratar y manejar los distintos tipos de hemoglobinopatías de la sangre.	Test de falciformación	Positivo	Presencia de Drepanocitos	Nominal
			Negativo	Ausencia de Drepanocitos	
		Electroforesis	Normal	VN: HbA: 95% A 98%	Nominal
			Patológico	HbA: 2% a 3% HbE: ausente Presencia de Hb S	

VARIABLE	CONCEPTO	SUBVARIABLE	INDICADOR	VALOR	TIPO DE VARIABLE
Pruebas Generales de Laboratorio.	Es un análisis clínico o prueba de laboratorio, solicitada por el medico al laboratorio clínico para confirmar o descartar un diagnóstico.	BHC	Recuento de glóbulos rojos normales	VN:4.30-5.70 10 ⁶ /uL	Nominal
			Recuento de glóbulos rojos anormales	VA: mayor de 4.30 Menor de 5.70 10 ⁶ /uL	
			Recuento de glóbulos blancos	VN: 4,500 m/L a 11,000m/L	
			Plaquetas	VN:150.000 m/L a 400,000 m/L	
		Extendido periférico.	Anisocitosis (normocítica)		Nominal
			Anisocromia (normocrónica)	Presencia Ausencia	
			Poiquilocitosis (drepanocitos)		
Principio de reacción	Los profesionales de la salud utilizan los principios de reacción como una guía para ejecución de cada examen que se les realizan a los pacientes.	Test de falciformación	Exposición al medio de oxígeno	Presencia de Drepanocitos Ausencia de Drepanocitos	Nominal
		Electroforesis	Corriente eléctrica a las moléculas.	Hb S es uno de los tipos más comunes de hemoglobina anormal.	Nominal

IX. Análisis y discusión

Grafico N°1: Prevalencia de Edades en los pacientes que asistieron al laboratorio de Hemato oncología en el periodo de junio a septiembre 2019.

En la presente grafica se refleja el pico de incidencia entre las edades de 0 meses a 15 años, confirmando con las reglas que se rige el hospital, encontrándose que entre los rangos de 0 meses a 5 años equivalen al 43%, entre el rango de 6 a 10 años hay un 31% y entre el rango de 11 a 15 años hay un 26% los cuales se representan en el siguiente gráfico.



Fuente: Ficha de recolección de datos

Mediante el diagrama de pastel reflejamos de manera específica la edad que más fue afectada con diagnóstico de Anemia Drepanocítica entre los rangos de 0 meses a 15 años, siendo de 0 meses a 5 años la edad más prevalente con un total de 43%.

Según (Reyes, 2001) La frecuencia de anemia drepanocítica en pacientes menores de 15 años de edad aumenta rápidamente después del nacimiento, llega a un pico antes de los 5 años de edad y declina posteriormente.

Siendo la anemia drepanocítica una de las variedades de anemia más frecuente en los últimos años. Esto podría estar asociado, a que, en la edad pediátrica, hay mayor número

de infecciones a repetición, sobre todo si las condiciones medio ambientales y nutricionales del paciente no son satisfactorias. A diferencia de otras anemias, que no muestran una edad determinada.

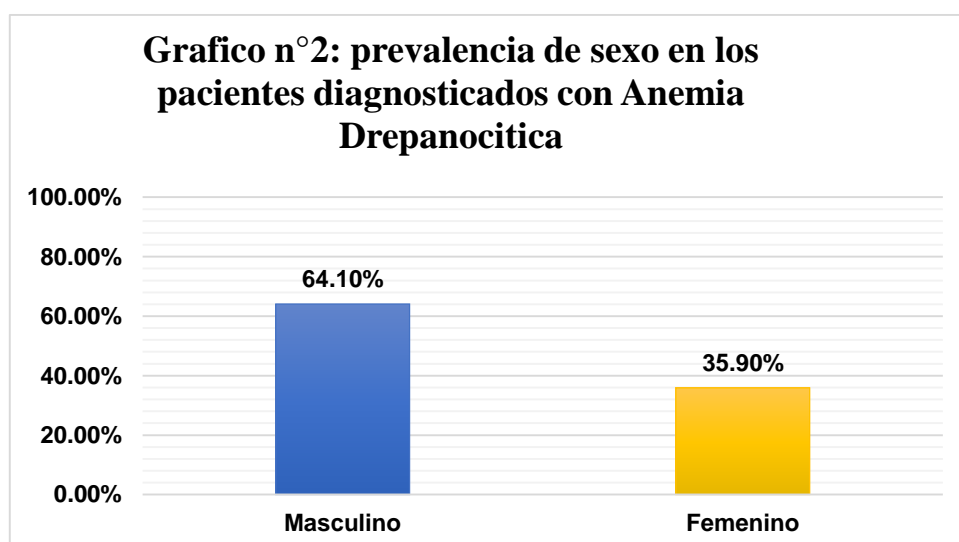
La anemia drepanocítica es una hemoglobinopatía muy frecuente en edades pediátricas. Es así que un estudio realizado en República Dominicana tuvo como resultado que de 50 pacientes diagnosticados con anemia drepanocítica la edad más afectada fueron los de 2 años con 17 casos representados en un 34%, seguido por las edades de 4-5 años con 12 casos equivalentes al 24%. (Reyes, 2001)

Así mismo (rendon, 2013) en su estudio realizado en la universidad del valle Colombia encontró una incidencia de anemia drepanocítica elevada en un 45% en las edades de 2 a 5 años.

En este estudio se muestra la relación con otros países de la región, encontrando que las edades pediátricas son las más afectadas, ligadas a todos los factores antes mencionados.

Grafico N°2: Prevalencia según el Sexo en niños menores de 15 años que asistieron al laboratorio de Hemato oncología en el periodo de junio a septiembre del 2019.

Para esta variable en estudio se encontró que el sexo masculino fue el de mayor incidencia con 64.10% equivalente a 25 muestras seguido del sexo femenino con un 35.90% equivalente a 14 muestras, los cuales se representan en el siguiente gráfico.



Fuente: Ficha de recolección de datos.

Según (Lopez, 2004) en la literatura médica explica que no existe necesariamente predilección por el sexo, en pacientes con anemia drepanocítica. La explicación a esto está en la herencia recesiva de un autosoma.

El gen de la hemoglobina S, que es responsable de la hemoglobina alterada y de los glóbulos rojos, se pasa cuando ambos padres llevan la mutación de gen y afecta a varones y a hembras igualmente. Esto se conoce como configuración recesiva de un autosoma de la herencia, haciendo relación a que la mutación no es única al cromosoma de X o de Y (Smith, 2018).

La drepanocitosis o anemia drepanocítica, es una enfermedad genética hereditaria provocada por la mutación del gen HBB (11p15.4) situado en el cromosoma 11.

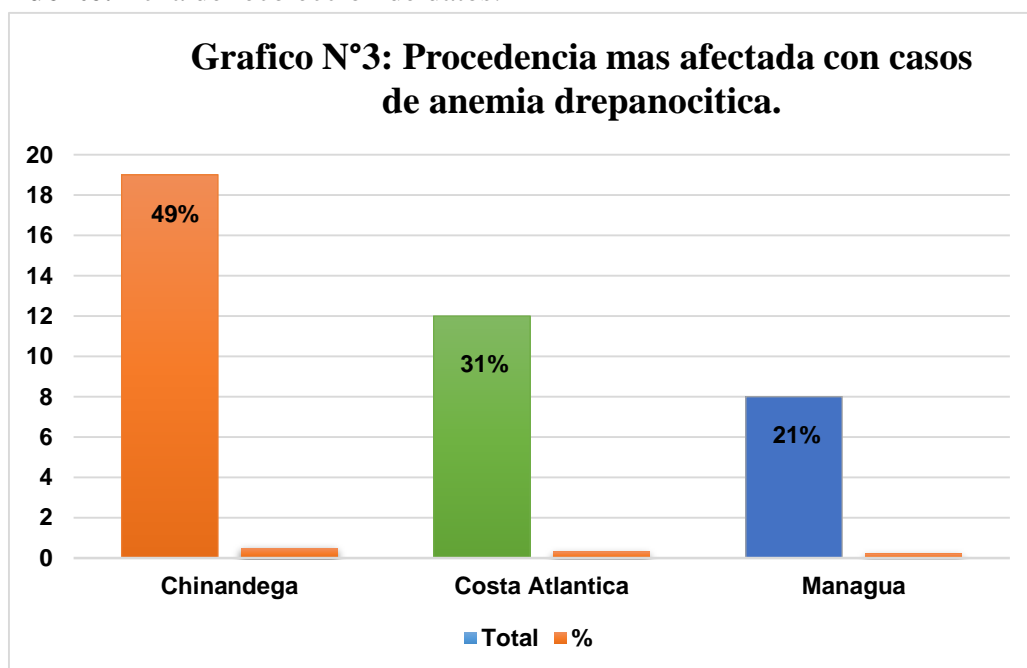
Se hereda de forma autosómica recesiva, es decir, requiere que existan las dos copias alteradas del gen, tanto de la madre como del padre para manifestar la enfermedad. Aquellas personas que únicamente tienen un gen alterado serán portadoras de la enfermedad sin padecerla, pero podrán transmitirla a su descendencia. (Cabo, 2018)

Según (Boza, 2016) la anemia drepanocítica es una enfermedad homocigota por Hb S, y se produce cuando se hereda en forma homocigota en gen β .

Por lo anterior mencionado la población más afectada fueron hombres, tiende a heredar el gen homocigoto de anemia drepanocítica es decir Hb SS, que puede ser heredado porque uno de los padres que sean portadores de la mutación del hem.

Grafico N°3: Procedencia más afectada con casos de anemia drepanocítica que asistieron al laboratorio de Hemato Oncología. Con respecto a la procedencia de los pacientes en estudio, se encontró que tres departamentos son los más afectados en el país, encontrando al departamento de Chinandega con más casos representando un 49% equivalente a 19 muestras de la procedencia de los pacientes en estudio, seguido de la costa atlántica con 31% equivalentes a 12 muestras y en menor proporción Managua con un 21% equivalente a 8 muestras los cuales se representan en el siguiente gráfico.

Fuente: ficha de recolección de datos.



En nuestro país dicha patología se ha observado con frecuencia en pacientes que son diagnosticados con anemia drepanocítica, que se atienden en el servicio de hematología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera La Mascota, teniendo un último registro entre el año de 2005.

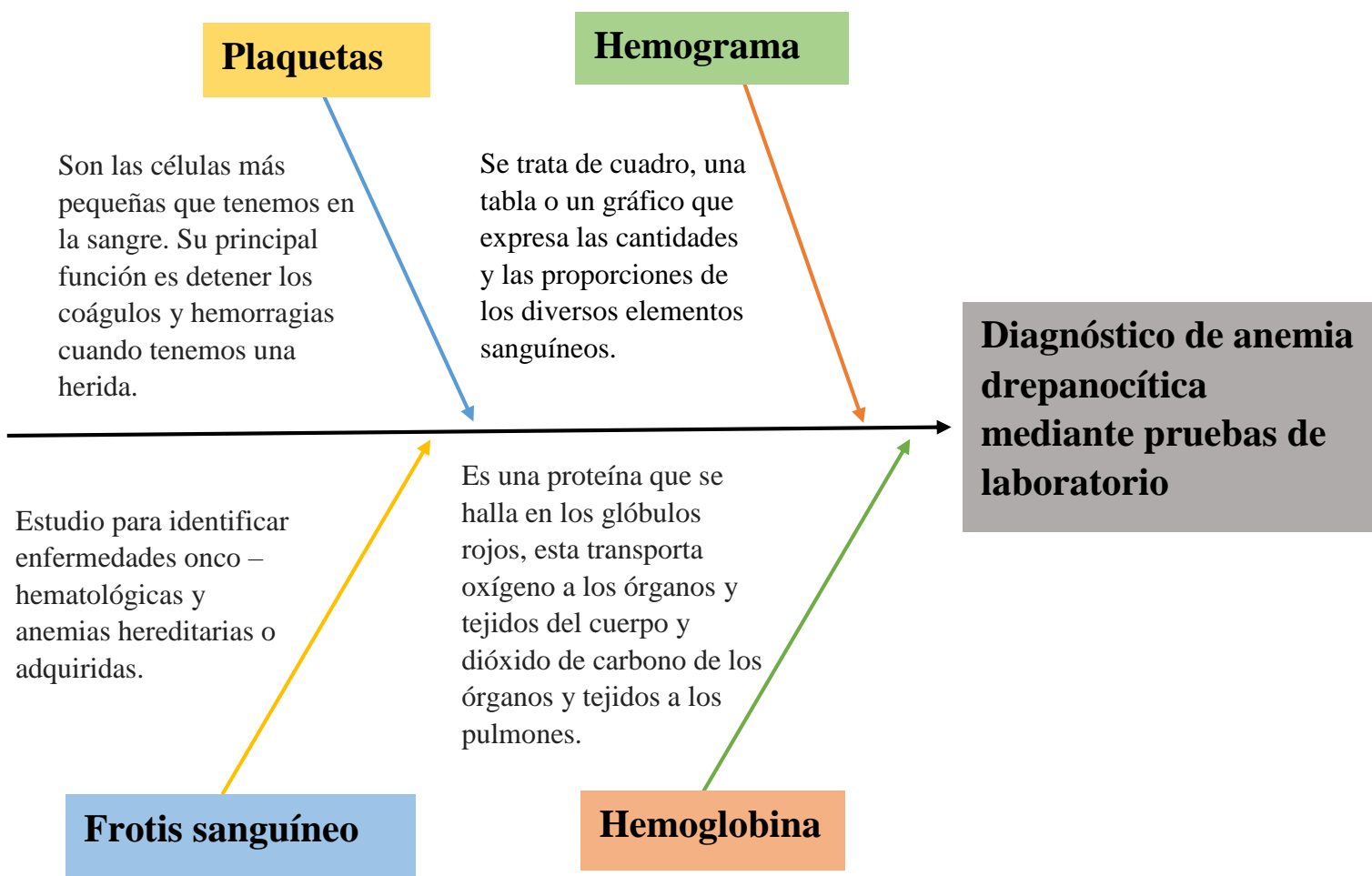
Actualmente se cuenta con poca información de las características de los pacientes con diagnóstico de anemia drepanocítica, por lo que consideramos importante conocer y ayudar a establecer una base de datos en el servicio de Hematología. (Gomez, 2015).

En un estudio realizado por Gutiérrez (2015) en el Hospital “La Mascota” encontró que la mayoría de los pacientes tenían procedencia de Managua, pero el estudio revela el importante papel del hospital, como centro de referencia nacional. Donde la mayoría son de etnia mestiza y 11 son de raza negra procedentes de Bluefields y puerto cabeza (R.A.S.S-R.A.A.N), la raza que predomina en esta enfermedad es la negra, pero esta investigación reporto el 87.77% de raza mestiza; es comprensible ya que esta descrito por

la literatura médica que la frecuencia de esta enfermedad hereditaria se aumenta en aquellas regiones donde hubo inmigrantes de raza negra.

Es así que los datos encontrados en nuestro país no se alejan del comportamiento que ha tenido esta enfermedad a lo largo de estos años, teniendo una importante procedencia también de pacientes de la raza negra.

Diagrama n°1: Basado en el diagnóstico de anemia drepanocítica mediante pruebas de laboratorio.



Fuente: ficha de recolección de datos

En el décimo quinto de noviembre de 1910, el Dr. James Herrick hizo la primera descripción oficial en la literatura publicada de la anemia de células falciformes. El cardiólogo tenía un paciente joven, Gualterio Noel clemente, de la isla caribeña de

Granada con la enfermedad bajo su cuidado. Él visualizó los síntomas de lo que ahora nos referimos como síndrome agudo del pecho, una complicación común de la anemia de células falciformes. La película de sangre del paciente mostró sin obstrucción la forma característica de la hemoglobina, de que es la característica distintiva de la anemia de células falciformes homocigótica.

La biometría hemática, o citometría hemática como también se le conoce, es el examen de laboratorio de mayor utilidad y más frecuentemente solicitado por el clínico. Esto es debido a que en un solo estudio se analizan tres líneas celulares completamente diferentes: eritroide, leucocitaria y plaquetaria, que no sólo orientan a patologías hematológicas; sino también a enfermedades de diferentes órganos y sistemas. (Santiago, 2016)

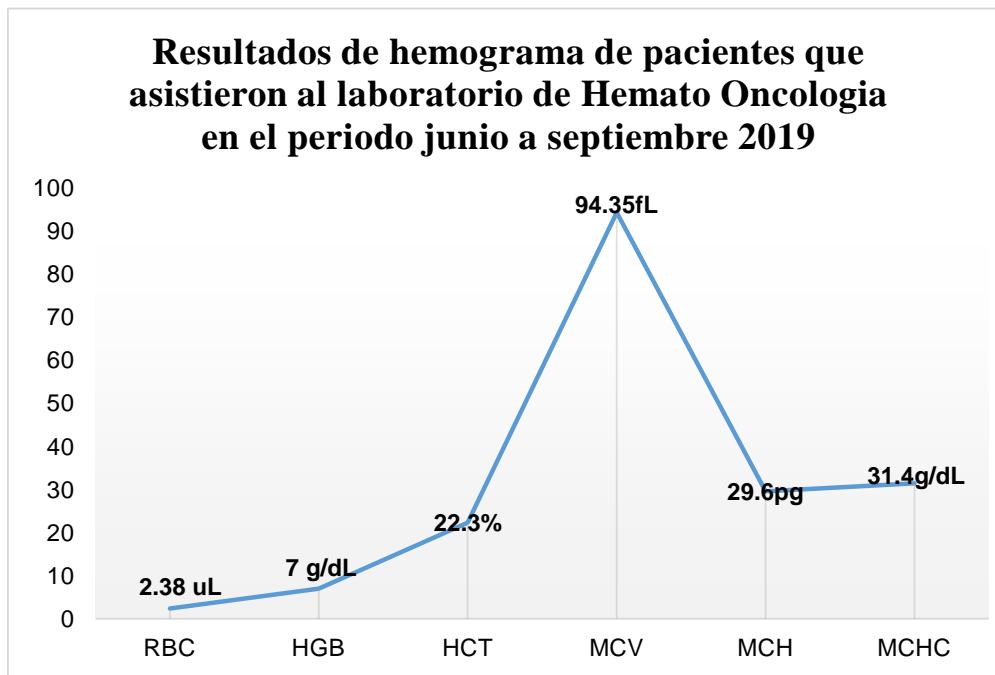
La serie roja se evalúa tanto por la cantidad de eritrocitos como por su contenido de hemoglobina. En la anemia drepanocítica cuando los glóbulos rojos contienen una gran cantidad de hemoglobina S, pueden perder su forma y adquirir la forma de una hoz y perder flexibilidad. Esto no ocurre con todos los glóbulos rojos. Los drepanocitos o células falciformes son más numerosos en caso de infecciones o niveles bajos de oxígeno en la sangre. (MSD, 1899)

Los leucocitos son las células nucleadas de la sangre; incluyen a los neutrófilos segmentados y en banda, monocitos, eosinófilos y basófilos que forman parte de la inmunidad innata de cada individuo. En la anemia drepanocítica se encuentran alterados (leucocitosis).

La tercera línea celular evaluada en la biometría hemática es la de plaquetas. A diferencia de lo que sucede con eritrocitos y leucocitos, las plaquetas tienen un número constante a lo largo de la vida que varía entre $150-450 \times 10^9/L$, miden de 1-3 $\mu m/L$. En la anemia drepanocítica puede haber trombocitosis o trombocitopenia.

Grafico N°4: Datos de pacientes diagnosticados con anemia drepanocítica, en pacientes menores de 15 años que asistieron al laboratorio de Hemato oncología en el periodo de junio a septiembre del 2019.

En el siguiente grafico se muestran la media de los principales valores obtenidos de los pacientes en estudio que se alteran en la anemia drepanocítica, esto corresponde a los RBC, HGB, HCT, MCV, MCH, MCHC, los cuales son parámetros importantes al momento del diagnóstico, control y evolución del paciente con anemia drepanocítica.



Fuente: Ficha de recolección de datos

En este grafico se puede observar la alteración de toda la línea de serie roja, especialmente el RBC, HGB y HCT siendo los principales datos, que nos confirman la presencia de anemia drepanocítica.

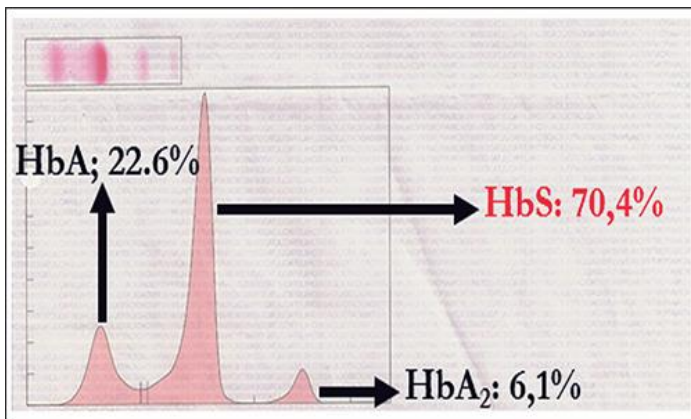
(Boza, 2016) Dice que conteo menor al 10% de masa eritrocitaria se define como anemia. En un frotis vamos a encontrar la presencia de drepanocitos, macrositos con basofilia esferocitos, si hay hipocromía puede ser asociado a la deficiencia de hierro, otra característica es la que la Hb no se distribuye de forma homogénea en la célula.

Otra característica es que los niveles promedio de Hb del individuo con drepanocitosis esta disminuido en 8 g/dL, al igual que el hematocrito estarán en concentraciones bajas menores de un 35%.

Los índices hematimetricos están dentro de los valores normales, pero tienden a disminuir o cuando se trata de otra mutación en la Hb deben considerarse otras posibilidades diagnosticas por ejemplo Hb S+ Talasemia. (Renauld, 2014)

Diagrama N°2: Pruebas especiales utilizadas para el diagnóstico de la anemia drepanocítica.

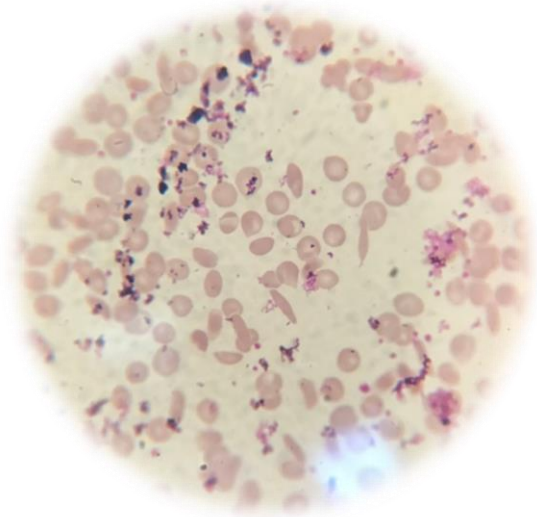
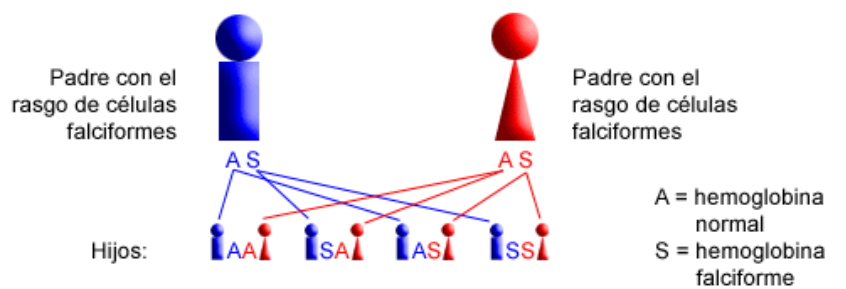
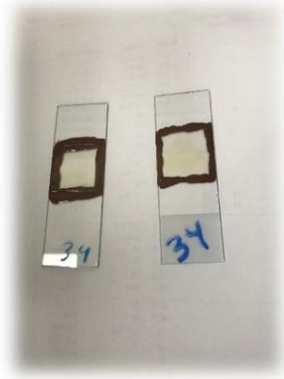
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA



Pruebas especializadas para la identificación de anemia drepanocítica

TEST DE FALCIFORMACION

GENETICA



Niños que tienen la enfermedad de las células falciformes = **SS**
(Uno de cada cuatro, o un 25 por ciento)

Niños que son portadores del gen, como sus padres = **AS** **SA**
(dos de cada cuatro tienen el rasgo de las células falciformes, o un 50 por ciento)

Niños que no heredan el gen de sus padres = **AA**
(Uno de cada cuatro, o un 25 por ciento)

Fuente: Entrevista.

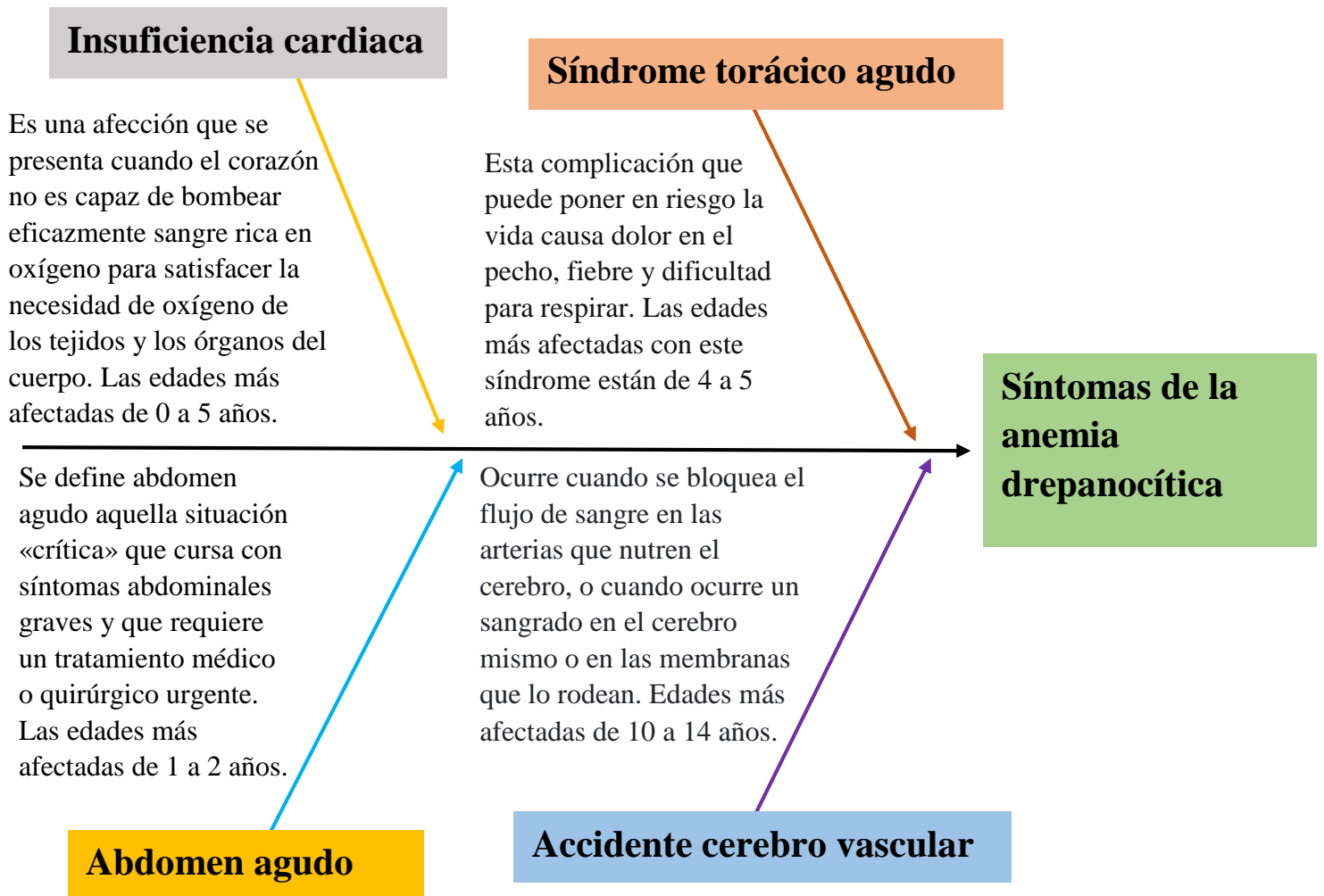
Según (Medal, 1965) Esta enfermedad fue individualizada por Herrick en 1910. La deformación drepanocítica de los eritrocitos en vitro fue observada por Emmer en 1917, Hahn y Gillespie (1927) comprobaron que este fenómeno se debía a la disminución del oxígeno del plasma. Finalmente fueron Pauling y colaboradores (1949) quienes descubrieron que la drepanocitosis se vincula con la presencia de una hemoglobina anormal o patológica (Hb S).

Vimos que la Hb S es el factor determinante de la anemia drepanocítica o anemia de eritrocitos falciformes. Es una propiedad característica de la Hb S, aparte de su comportamiento electroforético, al hacerse poco soluble o insoluble en un medio privado de oxígeno. En estas condiciones precipita la hemoglobina patológica y forma conglomerados denominados tactoides, que son los que producen la deformación característica en hoz de los eritrocitos (Sickling) y otras anomalías de forma (Pauling y colaboradores, Harria).

Por primera vez en 1949, la electroforesis mostró que la hemoglobina de la hoz se movió a un diverso régimen a la hemoglobina normal, sugiriendo un cambio molecular en la célula anormal. (Smith, 2018).

Hoy en día también se incluye las pruebas genéticas para identificación y conformación del rasgo falciforme ya que según Medal (s.f) esta enfermedad se transmite y padece por ambos sexos con los caracteres de la herencia mendeliana dominante. Sólo padecen la enfermedad los monocigóticos. Los heterocigóticos puros, es decir, los que heredan el gen patológico solamente de uno de los padres y tienen el alelomorfo normal, son simplemente portadores del estigma (Trait) drepanocítico, lo que se reconoce por la presencia de la hemoglobina S en los eritrocitos. Los heterocigóticos mixtos, es decir, los que heredan de uno de los padres el gen para la hemoglobina S y del otro uno para otra de las variantes patológicas de hemoglobina, padecen una forma atípica de Anemia Drepanocítica.

Diagrama N°3: Diagrama de los principales síntomas de la anemia drepanocítica.



Fuente: Entrevista.

En este grafico observamos que los síntomas en casi todas las personas con enfermedad drepanocítica tienen episodios dolorosos, llamados crisis. Estas pueden durar de horas a días.

Estas crisis pueden causar dolor en la región lumbar, las piernas, las articulaciones y el tórax. (Tango, 2018).

Estas crisis pueden ser tan graves que requieren hospitalización cuando la anemia se torna más grave, los síntomas pueden incluir: fatiga, palidez, dolor articular, frecuencia cardíaca rápida, ictericia, entre las más comunes.

Cualquiera y todos los órganos principales son afectados por la anemia drepanocítica. El hígado, corazón, riñones, vesícula biliar, ojos, huesos y articulaciones pueden sufrir daño por el funcionamiento anormal de la célula drepanocítica y su incapacidad de fluir correctamente a través de los vasos sanguíneos pequeños. (Healt, 2019)

Los síntomas de la anemia drepanocítica pueden parecerse a otros trastornos de la sangre o problemas médicos.

En este estudio todos los pacientes presentaron alguno o todos los síntomas descritos confirmando según la clínica de cada uno de ellos y relacionando lo que dice la teoría con las manifestaciones de cada uno de ellos.

Los episodios periódicos de dolor, llamados «crisis», son un síntoma principal de la anemia de células falciformes. El dolor se manifiesta cuando los glóbulos rojos falciformes bloquean el flujo de sangre a través de los pequeños vasos sanguíneos que se dirigen al pecho, el abdomen y las articulaciones. También puede haber dolor en los huesos.

La intensidad del dolor varía y puede durar desde unas pocas horas hasta unas pocas semanas. Algunas personas solo tienen unos pocos episodios de dolor. Otras sufren una docena de crisis o más por año. (Clinic, 2018)

X. Conclusiones

- 1.** La incidencia con respecto a la variable sexo, se obtuvo como resultado que el sexo Masculino fue el que más reporto casos de Anemia Drepanocítica representado por un 64.10 % equivalente a 25 muestras, seguido del sexo femenino por un 35.90%, equivalente a 14 muestras. Con respecto a la variante edad, se determinó un mayor número de casos en niños entre edades de 0 meses a 5 años, representados por un 44%. Con respecto a la procedencia se encontró que el departamento de Chinandega es el que presenta más casos positivos de anemia drepanocítica con un 49%.
- 2.** Dentro de las pruebas que contribuyen al diagnóstico temprano de Anemia Drepanocítica que son realizadas en el área de Hemato oncología del Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota”, como lo son Hemograma Automatizado, seguido del extendido periférico, y el Test de Falciformación para el seguimiento y control de la enfermedad.
- 3.** Si bien sabemos es de importancia clínica saber el principio de reacción por el cual actúan las diferentes pruebas de laboratorio, las cuales son el Test de Falciformación, Electroforesis de Hemoglobina, Solubilidad de Hb S, que son utilizadas específicamente para la confirmación de Anemia Drepanocítica.
- 4.** Con respecto a la interpretación de los resultados de las pruebas de laboratorio vamos a obtener la confirmación de un 100% de pacientes diagnosticados con Anemia Drepanocítica complementándolas con las características clínicas más frecuentes las cuales son crisis vaso oclusivas, síndrome torácico agudo y accidentes cerebro vascular.

XI. Recomendaciones

- 1.** Al Ministerio de Salud establecer estrategias para la educación a la población acerca de la detección temprana de la patología, para un inicio temprano de tratamientos, con el fin de evitar las complicaciones de la anemia drepanocítica.
- 2.** Se sugiere a la Dirección docente de la unidad de salud, el apoyo para seguir realizando este tipo de estudio.
- 3.** A los padres estar atentos a la salud de sus hijos, asistir a los diferentes puestos de salud para una atención oportuna y la detección temprana de la enfermedad.

XII. BIBLIOGRAFIA

- ayala viloria, a., gonzalez torres, h., & tarud, g. d. (13 de septiembre de 2016). *radalyc.org*.
Obtenido de anemia de celulas falciformes una revision :
<https://www.redalyc.org/jstRepo/817/81750089013/html/index.html>
- Braustein, E. M. (s.f.). Obtenido de
<https://www.msmanuals.com/es/professional/hematolog%C3%ADa-y-oncolog%C3%ADa/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lisis/drepanocitosis>
- Delgado, et al. (2019). En I. delgado campos, e. romero narvaez , & m. jimenez rojas, *Anemias y sus pruebas de laboratorio* (pág. 13).
- Gonzalez, A. (2017). Obtenido de
https://www.researchgate.net/publication/312384213_Anemia_Drepanocitica_drepanocitico_homocigoto_y_heterocigoto_Reporte_de_dos_casos
- Gonzlaez, E. a. (2017). pregrado de hematologia. madrid: luzan 5, S.A.
- Guzman, J. (13 de diciembre de 2013). *NTR periodismo critico*. Obtenido de ntrzacatecas.com
- Jones. (2013). Obtenido de <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/chronic/Paginas/Sickle-Cell-Disease-in-Children.aspx>
- king, p. (16 de octubre de 2019). *stanford childrens health* . Obtenido de
<https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=anemiadrepanociticaodeclulasfalciformes-90-P05436>
- Malcorra. (2001). Obtenido de http://portal.scpfte.com/wp-content/uploads/2017/09/Hemoglobinopat%C3%ADas_y_Talasemias.pdf
- Manuel, D. c. (2015). *trabajo de curso*. Obtenido de
<http://repositorio.unan.edu.ni/7064/1/45316.pdf>
- Marcelo, M. L. (2012). Obtenido de
<https://sites.google.com/site/revistatecnosalud/home/drepanocitosis-que-es-sintomas-diagnostico-pronostico-y-demas>
- Medal, D. M. (s.f.). Obtenido de <http://www.bvs.hn/RHP/pdf/1965/pdf/Vol2-1-1965-3.pdf>
- Merino, H. (06 de junio de 2016). *Pediatría Integral*. Obtenido de
<https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2016-06/anemias-en-la-infancia-y-adolescencia-clasificacion-y-diagnostico-2016-06/>
- Moraleda, J. (2018). Libro de Hematología pregrado.
- Núñez, M. e. (s.f.). Libro de Hematología Prologo.
- Perez et al . (2009). En *Hematología la sangre y su enfermedades* (pág. 13). mexico: McGRAW-HILL INTERAMERICANA EDITORES, S.A. DE C.V.
- Rivas, D. M. (2000 - 2004).
- Road, T. L. (2000). Obtenido de <https://www.fairview.org/patient-education/40328>
- sampieri. (jueves 17 de octubre de 2013). *estudios segun sampieri*. Obtenido de
<http://paulafrancocpf.blogspot.com/2013/03/tipos-de-estudios-segun-sampieri.html>
- Sampieri, R. (domingo 13 de marzo de 2006). *portafolio academico* . Obtenido de
<https://portaprodti.wordpress.com/enfoque-cualitativo-y-cuantitativo-segun-hernandez-sampieri/>
- Tango, D. (2018). *Medlineplus*. Obtenido de
<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000527.htm>

Thompson, E. G. (s.f.). Obtenido de
<https://www.northshore.org/healthresources/encyclopedia/encyclopedia.aspx?DocumentHwid=hw39098&Lang=es-us>

Tinoco, J. (2015). Obtenido de <http://www.dspace.uce.edu.ec/bitstream/25000/6376/1/T-UCE-0008-085.pdf>

Westermier. (1997).

XIII. Anexos

1) Instrumento de recolección de datos



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
UNAN – MANAGUA
FACULTAD REGIONAL MULTIDISCIPLINARIA DE CARAZO
FAREM – CARAZO
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS, TECNOLOGIA Y SALUD
SEMINARIO DE GRADUACION PARA OPTAR AL TITULO DE
LICENCIADO EN BIOANALISIS CLINICO.**

FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

La presente ficha tiene como principal objetivo recopilar información necesaria para identificar la Anemia Drepanocítica en niños y niñas de 0 a 15 años que son atendidos en el Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en el periodo de junio a septiembre del año 2019 , así también conocer las pruebas de laboratorio clínico para la identificación de la anemia drepanocítica , dicha información obtenida permitirá realizar el presente estudio y todos los datos brindados serán guardados con mucha confidencialidad.

I. Datos Generales.

a) Edad:

0 Meses-6Años 6-12 Años 12-18 Años

b) Sexo: F M

c) Procedencia: _____

II. Complicaciones Clínicas presentes en la anemia drepanocitos más:

- Anemia crónica
- Vasculitis
- Esplenomegalia
- Priapismo
- Síndrome mano-pie
- Síndrome torácico agudo
- Infarto cerebral
- Infección renal

III. Datos Clínicos

a) Pruebas Generales que se realizan para el diagnóstico de Anemia Drepanocítica.

- BHC
- Plaquetas
- Extendido Periférico:

b) Pruebas Específicas que contribuyen al diagnóstico de la anemia drepanocítica

- Test de falciformación
- Hemograma
- Electroforesis
- Hemoglobina S

c) Interpretación de las pruebas de laboratorio

Anemia drepanocítica relación con:

- BHC
- Hematocrito
- Hemoglobina
- Eritrocitos
- Extendido periférico
- Plaquetas

2) Entrevista al personal de salud



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
UNAN – MANAGUA
FACULTAD REGIONAL MULTIDISCIPLINARIA DE CARAZO
FAREM – CARAZO
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS, TECNOLOGIA Y SALUD
SEMINARIO DE GRADUACION PARA OPTAR AL TITULO DE
LICENCIADO EN BIOANALISIS CLINICO.**

La presente entrevista tiene como principal objetivo analizar el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato – Oncología del Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en los meses de junio a septiembre del año 2019, dicha información obtenida permitirá realizar el presente estudio y toda la información brindada será guardada con mucha confidencialidad.

1. ¿Qué pruebas realizan para un nuevo caso de anemia Drepanocítica?
 - a) Pruebas generales
 - b) Pruebas específicas

2. ¿Cuál es el método que se utiliza en cada prueba?

3. ¿Se utiliza electroforesis de hemoglobina S para el diagnóstico de Anemia Drepanocítica? Si la respuesta es si en qué consiste este método

4. ¿Cuáles son los métodos estandarizados propios del laboratorio?

5. ¿Cómo se realiza el control de calidad para las pruebas de detección de Anemia Drepanocítica?



UNIVERSIDAD
NACIONAL
AUTÓNOMA DE
NICARAGUA,
MANAGUA
UNAN - MANAGUA

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
UNAN – MANAGUA
FACULTAD REGIONAL MULTIDISCIPLINARIA DE CARAZO
FAREM – CARAZO
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS, TECNOLOGIA Y SALUD
SEMINARIO DE GRADUACION PARA OPTAR AL TITULO DE
LICENCIADO EN BIOANALISIS CLINICO.**

La presente entrevista tiene como principal objetivo analizar el diagnóstico de la Anemia Drepanocítica mediante pruebas de laboratorio en pacientes que asisten a la unidad de Hemato – Oncología del Hospital Manuel de Jesús Rivera “La Mascota” en los meses de junio a septiembre del año 2019, dicha información obtenida permitirá realizar el presente estudio y toda la información brindada será guardada con mucha confidencialidad.

1. ¿Cómo se define la Anemia Drepanocítica?
2. Edad y sexo que prevalecen mas

3. ¿Cuál es la procedencia más afectada con casos de Anemia Drepanocítica?
4. ¿Cuáles son los principales síntomas que presentan los pacientes al momento del chequeo clínico, cuando los revisan?
 - a) Niños
 - b) Niñas
5. ¿Cuáles son las principales complicaciones que presentan los niños y cuanto es la media o promedio del tiempo en que empiezan a aparecer estas complicaciones?
6. ¿Los pacientes diagnosticados con Anemia Drepanocítica presentan alguna enfermedad de base? ¿Si la respuesta es sí, como influye esta enfermedad en la evolución del paciente con Anemia Drepanocítica?
7. ¿Cuál es la forma homocigota o heterocigota con mayor predominio en este tipo de pacientes? ¿En qué consiste este rasgo?
8. ¿Cuáles son las principales pruebas de laboratorio que se utilizan para el diagnóstico de Anemia Drepanocítica? ¿Qué parámetros o resultados esperan obtener?
9. ¿Cuáles son los principales tratamientos?

3) Signos y síntomas

IMAGEN # 1 Ulceras



IMAGEN #2 Síndrome Mano – Pie



IMAGEN #3 Eritema infeccioso



IMAGEN #4 Priapismo

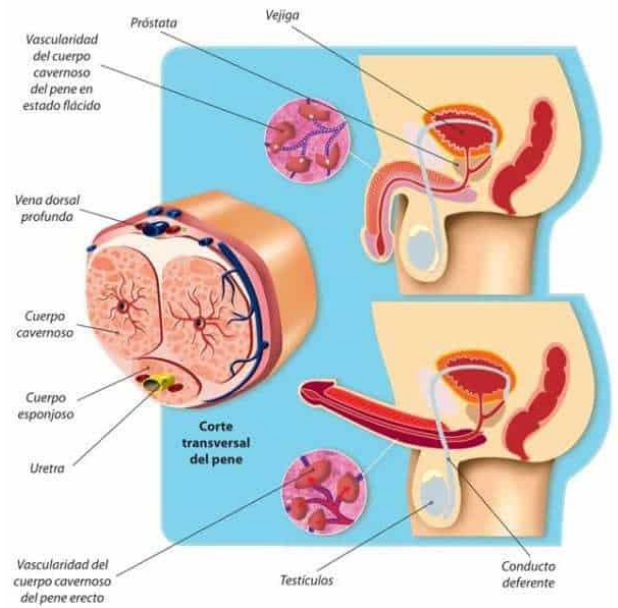
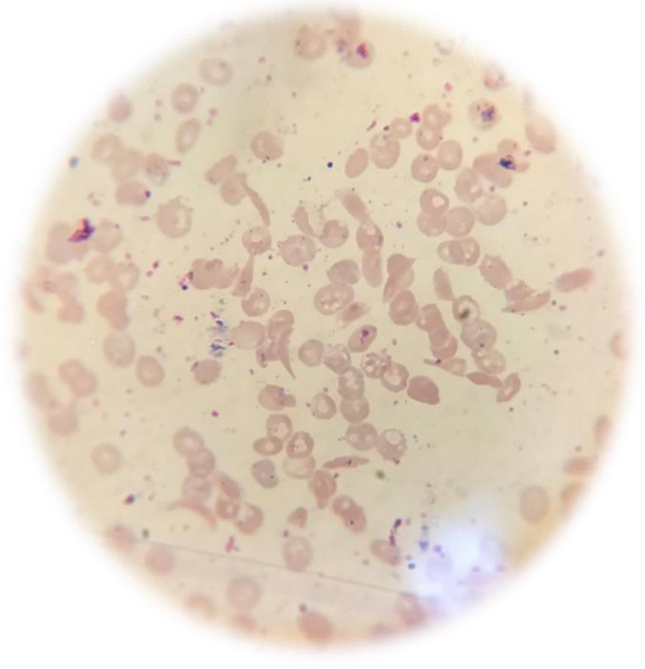
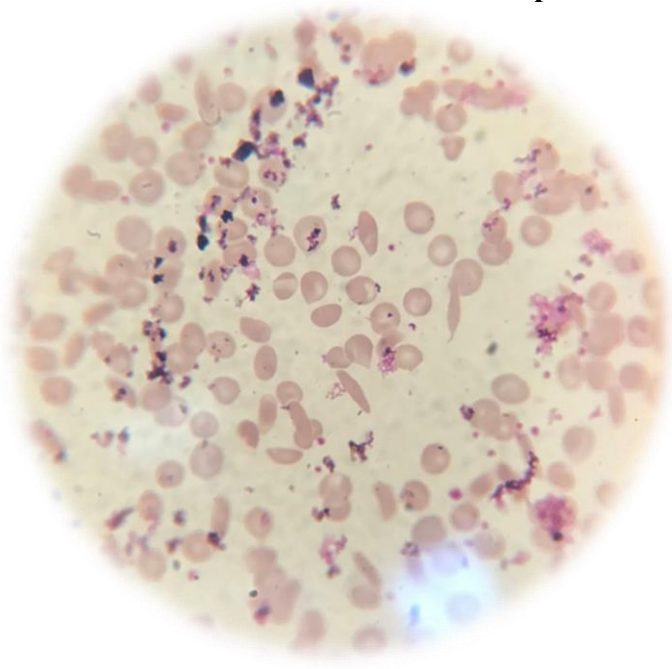


IMAGEN #5 Síntoma común de anemia



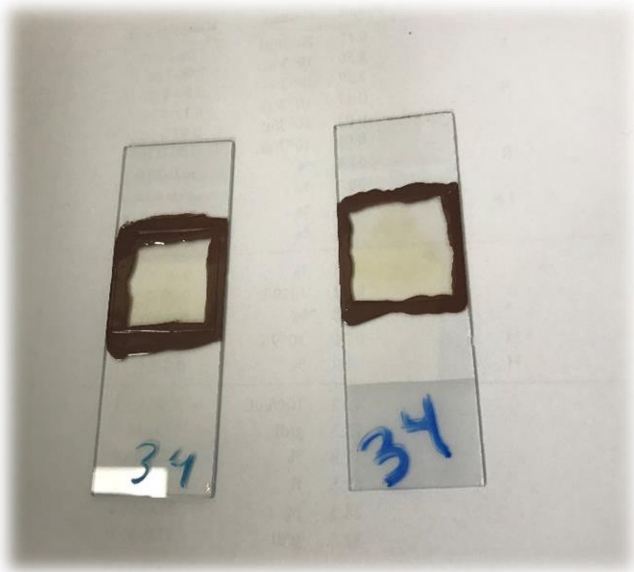
IMAGEN #6 Drepanocitos en sangre periférica, vista al microscopio de pacientes del Hospital “La mascota”



Identificación de células drepanocíticas.



Test de falciformacion, proceso técnico manual.



Área de hemato - oncología donde se realizan los extendidos periféricos.

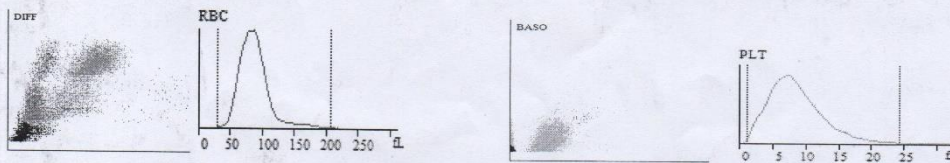


Hemograma de paciente con anemia drepanocítica.

LABORATORIO DE HEMATO-ONCO

ID Muestra: 62	Mode: AL-WB-CBC+5DIFF Mode
Hora del Test: 19/12/2019 09:57 a.m.	Inst: Hemato5800
Nombre:	Patient ID:
Sexo:	Medico:
Edad: Year	Dept.: Bed No.:
Bioanalista:	

Parámetro		Result	Unidad	Rango de Ref.	
WBC	H	11.24	10 ³ /uL	4.00-10.00	<div style="border: 1px solid black; padding: 2px;">WBC Flag</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px; margin-top: 2px;">Immature Cell? Abn./Atypical Lym? Lymphocytosis</div>
Neu#		5.67	10 ³ /uL	2.00-7.00	
Lym#	H	4.53	10 ³ /uL	0.80-4.00	
Mon#		0.81	10 ³ /uL	0.12-1.20	
Eos#		0.15	10 ³ /uL	0.02-0.50	
Bas#		0.08	10 ³ /uL	0.00-0.10	
Neu%		50.5	%	50.0-70.0	
Lym%	H	40.3	%	20.0-40.0	
Mon%		7.2	%	3.0-12.0	
Eos%		1.3	%	0.5-5.0	
Bas%		0.7	%	0.0-1.0	<div style="border: 1px solid black; padding: 2px;">RBC Flag</div> <div style="border: 1px solid black; padding: 2px; margin-top: 2px;">Anisocytosis Anemia</div>
ALY#	H	0.53	10 ⁹ /L	0.00-0.20	
ALY%	H	4.7	%	0.0-2.0	
LIC#	H	0.30	10 ⁹ /L	0.00-0.20	
LIC%	H	2.7	%	0.0-2.5	
RBC	L	2.58	10 ⁶ /uL	3.50-5.50	<div style="border: 1px solid black; padding: 2px;">PLT Flag</div>
HGB	L	7.0	g/dL	11.0-16.0	
HCT	L	22.3	%	37.0-46.0*	
MCV		86.3	fL	80.0-100.0	
MCH		27.1	pg	27.0-34.0	
MCHC	L	31.4	g/dL	32.0-36.0	
RDW-CV	H	21.3	%	11.5-14.5	
RDW-SD	H	67.5	fL	35.0-56.0	
PLT	H	475	10 ³ /uL	150-450	
MPV		8.1	fL	6.5-12.0	
PDW		15.7		9.0-17.0	
PCT	H	0.385	%	0.108-0.282	

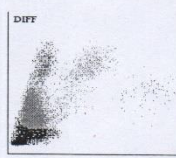


Deliverer:	Tester: admin	Validator: .
Delivery Time: 19/12/2019 12:00 a.m.	Hora de imp.: 19/12/2019 10:34:51 a.m.	

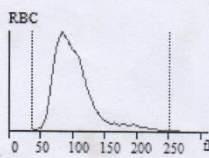
Hemograma de paciente con anemia drepanocítica.

LABORATORIO DE HEMATO-ONCO				
ID Muestra:	52	Mode:	AL-WB-CBC+5DIFF Mode	
Hora del Test:	19/12/2019 09:04 a.m.	Inst:	Hemato5800	
Nombre:		Patient ID:		
Sexo:		Dept.:		
Edad:	Year	Bed No.:		
Bioanalista:		Medico:		


Parámetro		Result	Unidad	Rango de Ref.	
WBC	H	10.59	10 ³ /uL	4.00-10 ⁴ .00	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> WBC Flag Abn. /Atypical Lym? Lymphocytosis </div>
Neu#	L	1.53	10 ³ /uL	2.00-7.00	
Lym#	H	7.57	10 ³ /uL	0.80-4.00	
Mon#	H	1.22	10 ³ /uL	0.12-1.20	
Eos#		0.20	10 ³ /uL	0.02-0.50	
Bas#		0.07	10 ³ /uL	0.00-0.10	
Neu%	L	14.4	%	50.0-70.0	
Lym%	H	71.5	%	20.0-40.0	
Mon%		11.5	%	3.0-12.0	
Eos%		1.9	%	0.5-5.0	
Bas%		0.7	%	0.0-1.0	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> RBC Flag Anisocytosis Anemia </div>
ALY#	H	0.24	10 ⁹ /L	0.00-0.20	
ALY%	H	2.3	%	0.0-2.0	
LIC#		0.03	10 ⁹ /L	0.00-0.20	
LIC%		0.3	%	0.0-2.5	
RBC	L	2.18	10 ⁶ /uL	3.50-5.50	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> PLT Flag Thrombocytosis </div>
HGB	L	7.0	g/dL	11.0-16.0	
HCT	L	22.3	%	37.0-46.0	
MCV	H	102.4	fL	80.0-100.0	
MCH		32.1	pg	27.0-34.0	
MCHC	L	31.4	g/dL	32.0-36.0	
RDW-CV	H	25.6	%	11.5-14.5	
RDW-SD	H	94.6	fL	35.0-56.0	
PLT	H	655	10 ³ /uL	150-450	
MPV		7.4	fL	6.5-12.0	
PDW		14.9	%	9.0-17.0	
PCT	H	0.485	%	0.108-0.282	



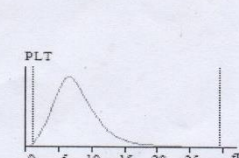
DIFF



RBC



BASO



PLT

Deliverer:	Tester: admin	Validator: ,
Delivery Time: 19/12/2019 12:00 a.m.	Hora de imp.: 19/12/2019 09:39:38 a.m.	

Tabla de resultados de hemogramas de pacientes que asistieron al laboratorio de hemato – oncología.

parametro	resultado	unidad
RBC	2.38	10 ⁶ /UI
HGB	7	g/dL
HCT	22.3	%
MCV	94.35	fL
MCH	29.6	pg
MCHC	31.4	g/dL

Tabla de las edades

Rango de edades	Total	%
0 meses - 5 años	17	44%
6 a 10	12	31%
11 a 15	10	26%
Total	39	100%

Tabla del sexo

Sexo	Total	%
Masculino	25	64.10%
Femenino	14	35.90%
Total	39	100%

Tabla de la procedencia

Procedencia	Total	%
Chinandega	19	49%
Costa Atlantica	12	31%
Managua	8	21%
	39	100%