

Litiasis vesicular e hiperesplenismo como complicación de una anemia de células falciformes β talasemia

Vesicular lithiasis and hypersplenism as a complication of sickleemia and β thalasemia. Case study

Dr. Julio Aguilar Valdés; Dr. Eladio Mauránt Mallo; Dr. Rafael Pila Pérez; Dr. Rafael Pila Peláez; Dra. Oilda Caballero

Hospital Provincial Docente Manuel Ascunce Doménech. Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Se presentó un paciente de 16 años con anemia de células falciformes y β -talasemia, el cual presentó una colecistopatía calculosa por cálculos de colesténina y además hiperesplenismo secundario a esta asociación. Logró mejoría clínica después de la terapéutica quirúrgica; se destacan algunas características de esta infrecuente relación.

DeCS: COLELITIASIS; ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES/complicaciones; TALASEMIA.

ABSTRACT

A sixteen years old patient with sickleemia and β thalasemia is studied. He presented a calculous cholepiptopathy for cholesteroline calculi and also hypersplenism secondary to this association. He clinically improved after surgical therapy. Some characteristics of this uncommon relationship are stressed.

DeCS: HYPERSPLENISM; ANEMIA, SICKLE CELL/complications; THALASSEMIA.

INTRODUCCIÓN

La anemia de células falciformes (ACF) es una enfermedad hematológica hereditaria, característica de la raza negra, por ello es muy frecuente en África y regiones que recibieron mano de obra esclava de ese continente. El 3 % de la población general cubana y 6 % entre los de la raza negra lleva en su sangre hemoglobina S, significativamente distinta a la hemoglobina A, que es la normal.¹ Los β talasemia son el resultado de la falta de síntesis de las cadenas beta de globina. Los genes beta se encuentran en el cromosoma 11, junto con los genes delta y gamma (complejo genético no-alfa). Al contrario de lo que sucede en la alfa talasemia, la mayoría de los casos β -talasemia se deben a mutaciones genéticas que afectan posteriormente al funcionamiento del ácido ribonucleico (ARN), formándose moléculas de ARN no funcionantes, que se procesan de forma anómala o que se transcriben mal, aunque en algunos casos la alteración es una delación del gen. Esta entidad es propia del mediterráneo, por lo cual se conoce como anemia mediterránea.^{2, 3} La asociación de estas entidades es infrecuente y las manifestaciones de ellas, presentadas por nuestro enfermo, como litiasis hiperesplenismo secundario, y su mejoría por la terapéutica quirúrgica, ha motivado la presentación de este caso.

Presentación del caso:

Paciente masculino de 16 años de edad, mestizo, ingresado en nuestro servicio por presentar palidez intensa y coloración amarilla de piel y mucosas, acompañado de dolor intenso en hipocondrio derecho. Tiene como antecedentes múltiples ingresos por anemia, por lo que se ha transfundido en diferentes oportunidades, también presentó íctero en otras ocasiones.

Examen físico:

Paciente longilíneo con palidez cutánea mucosa intensa, íctero marcado y úlceras maleolares bilaterales de larga duración.

A.P. Respiratorio: F. Respiratoria 28

MV: normal

A.P. Cardiovascular: Soplo sistólico IV/VI

TA: 110/70mmHg

F. Central: 102 lat/min.

Abdomen: Dolor en hipocondrio derecho donde se palpa una tumoración redondeada de 5-6 cm de diámetro, movable en relación con los movimientos respiratorios, dolorosa a la palpación, hepatomegalia de tres traveses de dedo, borde romo y superficie lisa. En el hemiabdomen izquierdo se palpa una tumoración mayor de 8-10 cm y parece corresponder a esplenomegalia en estadio IV de Boyd. Resto del examen físico sin alteraciones.

Estudio Analítico: Hb: 5g/l, leucocitos: $1\ 200 \times 10^9/l$, diferencia: normal, VSg: 70 mm/hora, conteo de reticulocitos: 35, bilirrubina total: 240mmol/l, bilirrubina directa: 212 mmol/l, coagulograma: coagulación y sangramiento: normal, plaquetas: $60 \times 10^9/l$, T. de protombina: P 16' C 14. CPK: 70 u/l, TGP: 30 u/l, LDH: 240 u/l, colesterol: 4 mmol/l, glicemia, creatinina y amilasa: normales, ácido úrico: 416 u/l, proteínas totales: 70 g/l, electroforesis de Hb, Sickcell (ss), β talasemia, sickling test: positivo. Medulograma: compatible con anemia hemolítica (anemia por Sicklemia -talasemia) e hiperesplenía. Lámina periférica: se observa falciformidad de los eritrocitos, microcatosis, mieloblastos, hipocromia marcada, eritrocitos en blanco de tiro, anisopoiquilocitosis, manifestaciones pigmentarias de un proceso hemolítico grave. ECG: taquicardia sinusal. Radiografía de tórax: cardiomegalia, pulmones normales; osteoporosis. Ecografía abdominal: hígado que rebasa el reborde costal tres traveses de dedo, ecogénico, no dilatación de vías biliares. Litiasis múltiples de vesícula. Bazo que llega hasta la espina iliaca izquierda. Páncreas y riñones normales. Resto sin alteraciones.

El paciente aumenta su íctero y dolor, al igual que su anemia, se transfunde en dos oportunidades y es sometido a intervención quirúrgica realizándosele colecistectomía y esplenectomía (fig.1), después del acto quirúrgico el paciente mejora y evoluciona satisfactoriamente. Se le da el alta a los 45 días asintomático.

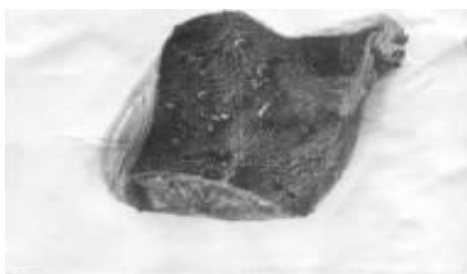


Figura 1: Obsérvese la vesícula en este paciente con múltiples cálculos en su interior.

DISCUSIÓN

La ACF - β talasemia es una combinación que produce un cuadro clínico de inferior o igual gravedad al de ACF.⁴ Esta anomalía es particularmente frecuente en el mediterráneo y específicamente en Sicilia. La piel de estos pacientes es pálida, de color amarillo terroso, los huesos malares sobresalen, el puente de la nariz puede ser deprimido y puede haber epicanto, de ahí la designación de facies mongoloide. Es raro que haya franca ictericia, el abdomen adquiere un abultamiento marcado por el agrandamiento del bazo y del hígado, y los síntomas corresponden a la anemia severa que se presenta,^{5,7} todo esto fue observado en nuestro enfermo.

El curso clínico de los pacientes con ACF es muy variable. Aproximadamente el 33 % de los enfermos tienen una crisis con intervalos de pocos años y el 35 % restante tiene crisis mensuales o semanales.⁸ Entre las crisis dolorosas el paciente puede estar por completo asintomático.⁹ En pacientes jóvenes se observan crisis de oclusión vascular y anemia; en los enfermos de mayor edad, en cambio, predominan los efectos de la anemia e insuficiencia de órganos secundarios a complicaciones de oclusión vascular recurrente,⁹ (García Pérez W. Anemia a hemáties falciformes. Estudio clínico integral de un grupo de niños. Ministerio de Salud Pública. La Habana: Cuba (Tesis de Grado). 1975.¹⁰ Este tipo de asociación se caracteriza por anemia hemolítica crónica macrocítica, como pudimos evidenciar en este caso.¹¹ La esplenomegalia es un hallazgo constante, la rapidez del aumento del bazo es variable y depende en ocasiones de las transfusiones recibidas⁽¹²⁾, como se presentó en este enfermo, donde la esplenomegalia llegaba a la cresta iliaca ocasionando un hiperesplenismo con manifestaciones clínicas y de laboratorio. Esta complicación mejoró después de realizar esplenectomía. La hepatomegalia y las afecciones de vías biliares se observan en la talasemia y en la ACF en cifras que oscilan entre 20 % y el 31, 4 % de los pacientes, específicamente litiasis vesicular,^{13, 14} como ocurrió en nuestro caso.

Puede ocurrir hepatitis por virus, adquiridas por las repetidas transfusiones que reciben estos enfermos.² Los cálculos biliares son frecuentes en la adolescencia avanzada, pero todos los autores reportan^{5, 6, 13-14} que se trata de cálculos de colestestina, como sucedió a nuestro enfermo y más raramente se reportan cálculos mixtos.

En los casos en que se logra demostrar un mecanismo extraglobular que motiva la creciente necesidad de transfusiones, la esplenectomía puede ser valiosa y llega a reducir en forma considerable el requerimiento de transfusiones.¹⁵ También se recomienda la operación para proporcionar alivio mecánico cuando el bazo es

enorme.¹⁶ Estas dos situaciones y la coleditiasis que presentó este paciente obligaron a la intervención quirúrgica.

Los pacientes, antes de la cirugía, deben recibir transfusiones preoperatorias para brindarles eritrocitos que posean hemoglobina A y disminuir la cantidad de glóbulos que posean hemoglobina S a menos del 30 %; la hidratación deberá mantenerse antes y después de la operación^{1,3} como en este caso.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Alfonso CR. Sicklemia en Cuba. Rev Avances Médicos de Cuba. 1996;3(8):40-43.
2. Beotler E. The sickle cell diseases and related disorders. En: Williams W, Beotler E, Erslev A, Lichtmanm, editors. Hematology. New York: Mc Graw-Hill Publis Hing; 1996. p. 613-54.
3. Embury S. The Clinical pathophysiology of sickle disease. Ann Rev Med. 1990;37:361-76.
4. Fleming A. The presentation management and prevention of crisis in sickle cell disease in Africa. Blood Reviews. 1994;3:18-28.
5. Restrepo A. Hemoglobinas anormales y talasemia. Antioquia Med. 1993;13:580-93.
6. Restrepo A, Restrepo M, Luna J. Características sanguíneas y encuesta de morbilidad de la población. Escala de Quibdo (Colombia). Antioquia Med. 1996;16:681-708.
7. Jara N, Guevara A, Guderian R. Investigación de hemoglobinas anormales de raza negra en poblaciones ecuatorianas. Sangre. 1990;34:10-13.
8. Faibarks V. Fetal hemoglobin determinations. Hemoglobinopathies and thalasemias. New York: Thieme-Statton; 1991.
9. Serjeant G. Comparison of sickle cell-betathalasemia with homozygous sickle cell disease. Br J Haematol. 1992;41:83-93.
10. Pereira F, Sardi A. Hemoglobinopatía en niños. Acta Pediat Coloma. 1993;13(supl 4):376-82.
11. Pearson H. Development aspects of splenic function in sickle cell disease. Blood. 1992;53:358-65.
12. Jordan RA. Cholelithiasis in sickle cell disease. Gastroenterology. 1989;73:1075-81.
13. Pinto L, Cuellas F, Maya L, Murillo M, Mondragón M, Alvarez L. Anemia de células falciformes en adultos. Estudio clínico de 51 pacientes tratados en el Hospital Universitario San Vicente de Paul. Acta Med Colomb. 1991;16:309-316.

14. Goldberg M, Brugnara C, Dover G. Treatment of sickle cell anemia with hydroxy urea and Erythropoietan. N Engl J Med. 1990;323:366–72.
15. Schechter A, Noguchic, Rodgers G. Sickle cell disease. En: stamatoyannopoulos G, Niew Hivis A, Leder P, Majerus P, editors. The molecular basis of blood diseases. Philadelphia: WB Saunders; 1991. p. 179–218.

Recibido: 1 de marzo de 2002

Aprobado: 3 de abril de 2002

Dr. Julio Aguilar Valdés. Especialista de II Grado. Hospital Provincial Docente Manuel Ascunce Doménech. Camagüey, Cuba.