

RASGO Y ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES Y TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA

ANEMIA DREPANOCÍTICA

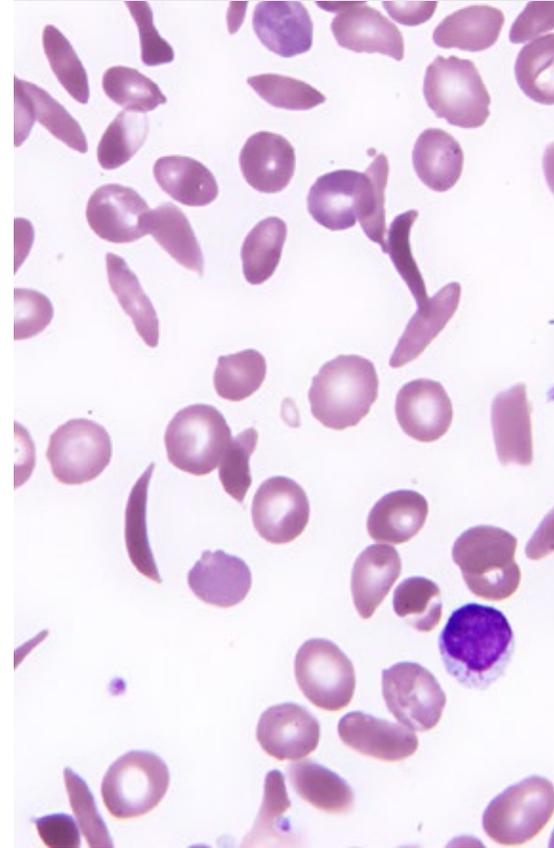
La enfermedad de células falciformes (también conocida como anemia de células falciformes) es una afección genética en la que los glóbulos rojos toman la forma de una hoz y son rígidos e inflexibles (a diferencia de los glóbulos rojos normales). La vida útil de estos glóbulos rojos anormales es aproximadamente una décima parte de los glóbulos regulares, lo que conduce a la anemia crónica. Los pacientes con enfermedad de células falciformes pueden sufrir muchos problemas médicos, incluidas infecciones, enfermedad renal, complicaciones neurológicas y crisis de dolor agudo. Las crisis de dolor agudo ocurren cuando las células rígidas en forma de hoz obstruyen el flujo de sangre en los vasos pequeños, particularmente dentro de los huesos.

Los pacientes con enfermedad de células falciformes tienen dos copias anormales (mutadas) de un gen de hemoglobina en particular. La copia mutada se llama hemoglobina "S" y la copia normal se llama hemoglobina "A". Una copia del gen se hereda de la madre y otra del padre. Cuando ambos genes heredados están mutados (hemoglobina "SS"), la proteína de hemoglobina será estructuralmente anormal y esto resultará en glóbulos rojos falciformes.

Todos los recién nacidos en los Estados Unidos son examinados para detectar la enfermedad de células falciformes al nacer. Los pacientes con enfermedad de células falciformes necesitarán una vigilancia clínica cercana durante toda su vida. Las terapias incluyen hidroxiurea, transfusiones e intercambio de glóbulos rojos, así como tratamientos dirigidos a manifestaciones clínicas, por ejemplo, antibióticos para infecciones o analgésicos para crisis agudas. Algunos pacientes pueden someterse a un trasplante de médula ósea, que puede ser curativo. La terapia génica es también un área de investigación activa.

EL RASGO DE CÉLULAS FALCIFORMES

Cuando solo una de las copias del gen de la hemoglobina está mutada (hemoglobina "AS"), se dice que un paciente tiene el rasgo drepanocítico. A diferencia de los pacientes con enfermedad de células falciformes, los pacientes con rasgo de células falciformes generalmente no tienen manifestaciones clínicas. Aproximadamente 3 millones de personas en los Estados Unidos tienen el rasgo drepanocítico. El rasgo de células falciformes es más frecuente en los afroamericanos y afecta aproximadamente al 10% de la población.



BAJO EL MICROSCOPIO

Este portaobjetos de patología es un frotis de sangre periférica de un paciente con enfermedad de células falciformes que muestra muchos glóbulos rojos alargados con extremos cónicos, típicos de las células "drepanocíticas". Además de estas formas, estas células falciformes son rígidas, lo que hace que bloqueen y obstruyan los vasos pequeños.

PRUEBAS DE LABORATORIO

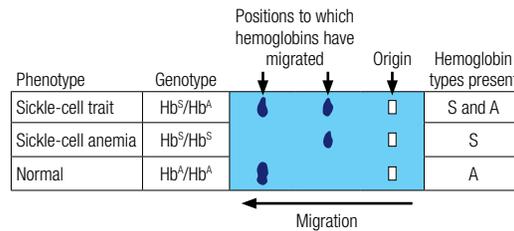
RASGO Y ENFERMEDAD DE CELULAS FALCIFORMES

La enfermedad de células falciformes es una enfermedad crónica. Esto significa que además de las pruebas que ayudan a detectar la enfermedad, también existen pruebas de seguimiento de rutina y pruebas especializadas. Los pacientes con rasgo de células falciformes no necesitan control, pero si se descubre que una madre embarazada tiene el rasgo de células falciformes, al padre también se le hará una prueba para detectar el rasgo de células falciformes para determinar si el niño está en riesgo de tener la enfermedad de células falciformes (consulte “Herencia genética” en la barra lateral).

PRUEBAS DE DETECCIÓN

Electroforesis de hemoglobina:

Este análisis de sangre puede identificar diferentes especies de hemoglobina anormales en función de la rapidez con que se mueven en un gel (derecha). La hemoglobina normal (“A”) corre muy rápido, mientras que la hemoglobina “S” y otros tipos de hemoglobinas anormales corren más lentamente. En un paciente con rasgo drepanocítico, aproximadamente la mitad de la hemoglobina se detectará en la posición “A” del gel y la otra mitad estará en la posición “S” del gel. En pacientes con enfermedad de células falciformes, casi toda la hemoglobina estará en la posición “S”.



Cromatografía líquida de alta presión (HPLC): Este es un análisis de sangre más sensible para medir la identidad y la cantidad de diferentes especies de hemoglobina. Esta prueba se utiliza como complemento de la prueba de electroforesis de hemoglobina, generalmente para medir especies adicionales de hemoglobina que normalmente están presentes en niveles bajos en todos los pacientes (hemoglobina A2 y F).

Solubilidad de la hemoglobina: Este análisis de sangre es una prueba cualitativa que identifica la hemoglobina anormal e insoluble. La hemoglobina insoluble hará que los glóbulos rojos se vuelvan falciformes. Esta prueba es importante porque confirma que la hemoglobina detectada en la posición “S” en el gel de electroforesis de hemoglobina es de hecho la que causará la formación de células falciformes.

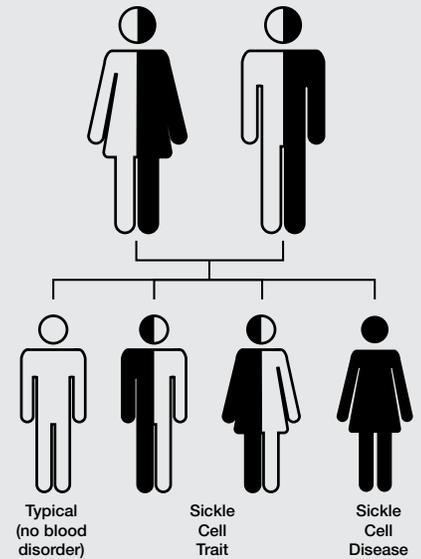
Metabisulfito de sodio: Este análisis de sangre mide la formación de células falciformes en los glóbulos rojos exponiéndolos a una sustancia química y evaluando visualmente las células falciformes con un microscopio. Esta prueba es una alternativa a la prueba de solubilidad de la hemoglobina.

PRUEBAS DE RUTINA

La electroforesis de hemoglobina y HPLC: Se realiza de forma rutinaria en pacientes con enfermedad de células falciformes para medir los niveles de hemoglobina, en particular la cantidad de hemoglobina “S” y la cantidad de hemoglobina “A”. La hemoglobina “A” que se detecta proviene de glóbulos rojos que se han transfundido al paciente de un donante normal. La cantidad de hemoglobina “S” en la sangre puede ayudar a determinar cuándo se necesita tratamiento o qué tan efectivo ha sido el tratamiento.

PRUEBAS ESPECIALIZADAS

Secuenciación de ADN: Aunque no es necesaria para la mayoría de los pacientes con enfermedad de células falciformes, la secuenciación de ADN se puede utilizar para identificar con mayor precisión mutaciones genéticas en casos que son difíciles de diagnosticar mediante las pruebas mencionadas anteriormente.



HERENCIA GÉNICA

Si uno de los padres tiene el rasgo de células falciformes, existe un 25% de probabilidad de que su hijo tenga el rasgo de células falciformes. Si ambos padres tienen el rasgo de células falciformes, existe un 50% de posibilidades de que su hijo tenga el rasgo de células falciformes y un 25% de posibilidades de que su hijo tenga la enfermedad de células falciformes.

PRUEBAS DE LABORATORIO

TRANSFUSIONES DE SANGRE

Prueba ABO: Esta prueba se realiza en la sangre de pacientes y donantes, y determina si A, B o ninguno de los antígenos está presente en la superficie de los glóbulos rojos (nota: esta "A" no tiene nada que ver con la hemoglobina "A"). Esto es importante porque los pacientes tienen anticuerpos naturales contra antígenos que no están en sus propios glóbulos rojos. Por ejemplo, si un paciente es del tipo de sangre B y recibe sangre de un donante del tipo A, los anticuerpos anti-A que se producen naturalmente en el paciente destruirán los glóbulos rojos donados.

Prueba de Rh: Algunos pacientes tienen antígeno Rh en la superficie celular (Rh positivo) y otros no (Rh negativo). Los pacientes Rh negativos desarrollarán anticuerpos contra el antígeno Rh si se exponen a células con antígeno Rh, y estos anticuerpos atacarán las células Rh positivas en cualquier transfusión posterior. Por lo tanto, los pacientes Rh negativos solo deben recibir transfusiones de donantes Rh negativos.

Prueba de detección de anticuerpos: Esta prueba de detección de anticuerpos analiza la sangre del receptor en busca de anticuerpos contra otros tipos de antígenos (además de A, B y Rh) que pueden aparecer en los glóbulos rojos de un donante. Si la pantalla detecta anticuerpos contra uno o más antígenos, será necesario encontrar unidades de donantes que no tengan estos antígenos en la superficie de sus glóbulos rojos.

Prueba cruzada: Esta prueba se realiza justo antes de una transfusión y mide si la sangre del receptor es compatible con la unidad de sangre del donante que se va a transfundir. Esto a menudo se hace mezclando una pequeña porción de la sangre donada con el suero del receptor en el laboratorio y buscando la formación de agregados de glóbulos rojos, lo que indica que el receptor tiene anticuerpos contra los glóbulos rojos del donante.

Compatibilidad de Tipo de Sangre: Tipo de Sangre del donador

	0-	0+	B-	B+	A-	A+	AB-	AB+
AB+	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
AB-	✓		✓		✓		✓	
A+	✓	✓			✓	✓		
A-	✓				✓			
B+	✓	✓	✓	✓				
B-	✓		✓					
0+	✓	✓						
0-	✓							

TRASPLANTES DE MEDULA ÓSEA

Antígeno leucocitario humano (HLA): Los genes HLA se heredan y los productos génicos (antígenos) se expresan en la superficie de las células. Los donantes se eligen para el trasplante de médula ósea en función de la similitud de sus genes HLA con los del receptor. Las coincidencias fuertes promueven el injerto y disminuyen la posibilidad y la gravedad de la enfermedad de injerto contra huésped. Los pacientes tienen una probabilidad de 1 en 4 de tener antígenos HLA idénticos a los de su hermano, pero también es posible encontrar coincidencias sólidas en personas no emparentadas.

PREGUNTE A SU MÉDICO

- ¿Cómo los resultados de las pruebas de laboratorio impactarían mi plan de tratamiento?
- ¿Con qué frecuencia tendré que hacerme análisis de laboratorio para comprobar el estado de la progresión de mi enfermedad?
- ¿Qué otros valores de laboratorio estaríamos buscando para monitorear mi salud?

RASGO Y ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES Y TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA: CONOCE A MALIK



Malik (izquierda) nació con la enfermedad de células falciformes. Su madre, Belinda, quedó devastada cuando escuchó los resultados de sus análisis de sangre de rutina que indicaban que tenía la enfermedad de células falciformes. El camino que atravesaron Malik y su familia a través del proceso de manejo de su diagnóstico fue difícil, pero gracias a un trasplante de médula ósea de su hermano Michael (derecha), Malik ya no tiene la enfermedad de células falciformes.

Para obtener más información y ver un video sobre Malik, vaya a www.ascp.org/patients.

“Por cada visita que hicimos al hospital, nos sentábamos aguantando la respiración mientras esperábamos por los resultados de laboratorio. Los resultados determinaban el curso del día a día y las acciones que los médicos tomarían.”

—Belinda, la madre de Malik

BROUGHT TO YOU BY



#TheLabSavedMyLife
www.ascp.org/patients