



Diagnóstico tardío de anemia drepanocítica en el curso de la crisis hepática

Late diagnosis of sickle cell anemia in the course of liver crisis

Anelys García Salgado ^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-6611-8421>

Nelson Álvarez Capote ¹ <https://orcid.org/0009-0001-2865-2911>

¹ Hospital “Ivan Portuondo”. Artemisa, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: anelysgarcia142@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La drepanocitosis constituye la anemia hemolítica congénita más frecuente a nivel mundial. En Cuba, desde el año 1986, se realiza el diagnóstico prenatal que consiste en la identificación de la mujer portadora (AS) en las primeras semanas del embarazo y el estudio de su pareja.

Objetivo: Presentar un caso con diagnóstico tardío de anemia drepanocítica en el curso de una crisis hepática.

Caso clínico: Paciente masculino de 30 años, negro, con sospecha de cirrosis hepática recibido en el “Hospital Iván

Portuondo” de San Antonio de los Baños con dolor abdominal recurrente de inicio en la infancia y astenia. En el examen físico se encontró hígado y abdomen globuloso, doloroso a la palpación y hepatomegalia de 4 cm. En el hemograma se constató anemia severa, trombocitopenia moderada, valores elevados de enzimas hepáticas, con hiperbilirrubinemia a predominio directo. Presentó empeoramiento de los síntomas e inestabilidad hemodinámica por lo que fue transfundido. Ante el surgimiento de manifestaciones neurológicas se trasladó a

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

terapia. A pesar de la transfusión continuó con anemia severa, con reticulocitosis. Por el deterioro de su estado general y ante la sospecha de hemoglobinopatía con una crisis hepática mixta se decidió realizar exanguinotransfusión total para disminuir las cifras de bilirrubina. Además, se inició terapia esteroidea. Se le realizó electroforesis

de hemoglobina que confirmó el diagnóstico de anemia drepanocítica.

Conclusiones: La anemia drepanocítica es la enfermedad genética más frecuente en el mundo. Si no se diagnostica de manera precoz, sus complicaciones pueden aparecer con mayor frecuencia e intensidad.

Palabras clave: anemia hemolítica; drepanocitosis; hemoglobinopatía.

ABSTRACT

Introduction: Sickle cell disease is the most common congenital hemolytic anemia worldwide. In Cuba, since 1986, prenatal diagnosis has been carried out, which consists of the identification of the carrier woman (SA) in the first weeks of pregnancy and the study of her partner.

Objective: To present a case with a late diagnosis of sickle cell anemia in the course of a hepatic crisis.

Clinical case: A 30-year-old black male patient with suspected liver cirrhosis received at the "Iván Portuondo Hospital" in San Antonio de los Baños with recurrent

abdominal pain of childhood onset and asthenia. Physical examination revealed icterus and globular abdomen, painful on palpation, and 4 cm hepatomegaly. The blood count showed severe anemia, moderate thrombocytopenia, elevated liver enzyme values, and direct predominance of hyperbilirubinemia. He presented worsening symptoms and hemodynamic instability for which he was transfused. Given the emergence of neurological manifestations, she was transferred to therapy. Despite the transfusion, he continued to have severe anemia, with reticulocytosis. Due to the

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

deterioration of his general condition and the suspicion of hemoglobinopathy with a mixed hepatic crisis, it was decided to perform a total exchange transfusion to reduce the bilirubin levels. In addition, steroid therapy was initiated. Hemoglobin electrophoresis was performed, which confirmed the diagnosis of sickle cell anemia.

Conclusions: Sickle cell disease is the most common genetic disease in the world. If it is not diagnosed early, its complications can appear more frequently and intensely.

Keywords: hemolytic anemia; sickle cell disease; hemoglobinopathy.

Recibido: 14/01/2025

Aceptado: 01/02/2025

INTRODUCCIÓN

Drepanocitosis es un nombre genérico que se asigna a un grupo de alteraciones genéticas de la hemoglobina caracterizadas por un predominio de HbS. Estas alteraciones incluyen la hemoglobinopatía SS o anemia drepanocítica (AD), la hemoglobinopatía SC (HSC) y las Sβ talasemias (S/βtal): Sβ⁰ y Sβ⁺ tal. Solo de manera ocasional, la asociación de la HbS con otras hemoglobinas anormales como la D (SD), induce enfermedad en Cuba. ⁽¹⁾ La sustitución de ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena β de la hemoglobina trae como consecuencia la polimerización de la HbS desoxigenada que deforma el hematíe, el cual adopta la forma de drepanocito y con frecuencia ocluye la microcirculación, lo que provoca mayor hipoxia, polimerización y oclusión vascular.

En este proceso participan los siguientes elementos: un aumento de las moléculas de adhesión, alteraciones de la membrana, una homeostasis anormal de cationes, con deshidratación de la

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

célula, exposición de la fosfatidilserina en su superficie y alteraciones de la coagulación. Se considera que la anemia hemolítica coexiste con una vasculopatía proliferativa que es una forma de injuria de repercusión en la que el estrés oxidativo y la inflamación llevan al daño crónico de los órganos. ⁽²⁾ La mutación de la HbS tuvo lugar de forma independiente en cinco sitios diferentes, lo que se demuestra con los diferentes haplotipos que son el Benin, el Bantú o Car, el Senegal, el Camerún y el Árabe-Índico. ⁽³⁾

Es considerada la hemoglobinopatía más frecuente en el mundo y refleja la distribución de la malaria. Afecta, sobre todo, a individuos del África subsahariana, la Península Arábiga y la parte central de la India, pero como consecuencia del comercio de esclavos que tuvo lugar entre los siglos XIII y XIX desde África hacia Estados Unidos, América Central, América del sur y el Caribe, es frecuente en estas regiones. ^(4,5)

En la actualidad y debido a las migraciones de África hacia el hemisferio occidental, es frecuente en muchos países donde la malaria no es endémica. ⁽⁶⁾ La heterogeneidad fenotípica de la drepanocitosis resulta de la interacción de factores genéticos y ambientales. Su característica clínica fundamental es la crisis vasooclusiva dolorosa (CVOD).

Otras manifestaciones incluyen la crisis de secuestro esplénico (CSE), el síndrome torácico agudo (STA), el accidente vascular encefálico (AVE), la crisis aplásica, la crisis hiperhemolítica, las complicaciones cardiovasculares, el aumento de la susceptibilidad a las infecciones sobre todo por gérmenes encapsulados, la crisis hepática y la litiasis vesicular. Las infecciones se deben a muchos factores, uno de los más importantes es la pérdida de la función esplénica en edades tempranas. ^(6,7) Produce daño en diferentes órganos a lo largo de la vida, incluso en el paciente con poca sintomatología, por lo que estos enfermos presentan disminución de la supervivencia global, reducida calidad de vida, alteraciones de su estado cognitivo y afectación de su esfera emocional. ⁽⁸⁾

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

CASO CLÍNICO

Paciente masculino recibido en el Hospital “Iván Portuondo” de San Antonio de los Baños con dolor abdominal recurrente y decaimiento, con sospecha de cirrosis hepática. En el interrogatorio no se puede obtener informe familiar (ambos padres fallecidos). Desde la infancia tuvo tratamientos de manera frecuente por episodios de dolor abdominal, atribuidos a gastritis aguda (diagnosticada por endoscopía). Además, refirió que desde niño siempre presentó hemoglobina entre 90-100g/l. Se decidió su ingreso para estudio y tratamiento.

Examen Físico (positivo)

Mucosas: húmedas e ictéricas.

Piel: úlceras maleolares en ambos miembros inferiores.

Abdomen: globuloso, distendido y doloroso a la palpación superficial y profunda. Hepatomegalia de ± 4 cm.

Sistema osteomioarticular: deformidades esqueléticas en los dedos de las manos.

Exámenes complementarios

Hematocrito: 023 %; hemoglobina: 75 g/l; plaquetas: $57 \times 10^9/l$; reticulocitos: 12,3 %; TGO: 189 U/l; TGP: 199 u/l; GGT: 200 u/l; bilirrubina total: 21 mm/l (directa en 11 mm/l). Antígeno de superficie y anti HVC: negativos

Ultrasonido abdominal: hepatoesplenomegalia.

Primeras 72 horas de ingreso: el paciente fue transfundido por presentar empeoramiento del cuadro clínico y síntomas de inestabilidad hemodinámica. Previo a la transfusión se decide administrar antihistamínico. Luego comenzó con síntomas neurológicos y se trasladó a terapia intensiva por sospecha de encefalopatía hepática.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

Posterior a las 72 horas: se reciben complementarios con bilirrubina en 3 cifras, se indica en este momento lámina periférica donde a pesar de haber sido trasfundido se constató anemia severa, ictericia intensa y reticulocitosis.

De acuerdo con los signos y síntomas del paciente y los resultados de los exámenes complementarios, que incluyó una lámina periférica con presencia de drepanocitos se planteó una hemoglobinopatía por lo que se le indicó electroforesis de hemoglobina.

Electroforesis de hemoglobina

Hemoglobina A-5 %

Hemoglobina A2-0 %

Hemoglobina **S-90 %**

Hemoglobina F-5 %

Diagnóstico definitivo: Hemoglobinopatía SS, diagnóstico posnatal tardío.

Por el deterioro del estado general del paciente y el empeoramiento de los signos y síntomas referidos, así como de los exámenes de laboratorio, se decidió realizar exanguinotransfusión total para disminuir las cifras de bilirrubina; ante este cuadro clínico, con los antecedentes de una hemoglobinopatía con una sospecha de crisis hepática mixta, se inició terapia esteroidea, con mejoría del enfermo después de 24 horas. Se le realizó electroforesis de hemoglobina posterior a la exanguinotransfusión que mostró más de 85 % de hemoglobina S.

COMENTARIOS

En la drepanocitosis, las anormalidades del hígado y las vías biliares tienen diferentes causas: inherentes a la enfermedad, isquemia, hiperbilirrubinemia, litiasis vesicular, sobrecarga de hierro, hepatitis B o C transmitida por las transfusiones y la toxicidad de las cefalosporinas de tercera generación usadas con frecuencia durante las infecciones. ⁽⁹⁾ Las inherentes a la enfermedad se

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

clasifican en tres tipos: la crisis hepática vasooclusiva, la crisis de secuestro hepático y la crisis hepática mixta con fenómenos de vasooclusión y de secuestro. ⁽¹⁰⁾

La crisis hepática vasooclusiva tiene un comienzo súbito con dolor en el cuadrante superior derecho, aumento marcado de la ictericia, incremento progresivo del tamaño del hígado, elevación de la bilirrubina directa y de la alaninoaminotransferasa sin evidencia de obstrucción del conducto común o colangitis. Es importante el diagnóstico diferencial con la hepatitis viral y la colecistitis aguda. Clínicamente puede ser moderada o severa y llegar a la insuficiencia hepática grave con peligro para la vida. ⁽¹¹⁾

En el secuestro de hematés a nivel hepático se observa aumento de tamaño del órgano con descenso brusco de la cifra de hemoglobina. ⁽¹¹⁾ La hemolisis crónica cursa con niveles de bilirrubina total que no deben exceder los 6 mg/dL, a expensas de la bilirrubina no conjugada o indirecta (BI) hasta en un 90 % de los pacientes. Hay correlación directa entre los niveles de bilirrubina no conjugada y los niveles de LDH y en cierto grado con los de la aspartatoaminotransferasa (AST). El aumento de los valores de alanino aminotransferasa (ALT) y de fosfatasa alcalina (FA) son indicativos de daño hepático, sobre todo si aparecen en el curso de una complicación aguda. ^(12,13)

La litiasis vesicular; los síndromes hepato-renal, hepato-pulmonar y porto-pulmonar; la hepatitis autoinmune, la hepatitis viral y la hemosiderosis, son eventos hepatobiliares que ocurren en el paciente con drepanocitosis como complicaciones de la historia natural de la enfermedad o secundarias al tratamiento. En Cuba existe una alta frecuencia de crisis hepática. Los exámenes complementarios recomendados son: hemograma, conteo de reticulocitos, enzimas hepáticas, coagulograma con dosificación de factores, estudios virológicos para hepatitis y ultrasonido abdominal. ^(14,15)

El tratamiento de la crisis hepática vasooclusiva depende de su intensidad. Si es grave, el tratamiento de elección es la exanguinotransfusión más el tratamiento sintomático (hidratación,

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

tratamiento del dolor, tratamiento dietético, sonda de Levine).⁽¹⁶⁾ En ocasiones la crisis es autolimitada, dura 2-3 semanas y no necesita un tratamiento específico.⁽¹⁷⁾ Cuando en el adulto se comprueba un componente obstructivo intrahepático asociado, se puede indicar prednisona en dosis de 40 mg/m²/día 10-15 días. En la crisis de secuestro hepático el tratamiento es la transfusión de eritrocitos.

En la litiasis asintomática no se realiza cirugía, si es sintomática se hace colecistectomía, electiva, por laparoscopia.^(18, 19,20) Con el tiempo, los procesos de oclusión vascular y el depósito de hierro pueden conducir a la fibrosis hepática o a la cirrosis. En el paciente de mayor edad la insuficiencia cardiaca congestiva crónica, sobre todo asociada a la hipertensión pulmonar, son factores que predisponen a la cirrosis. La pancreatitis crónica es otro factor que contribuye al daño hepático.⁽²⁰⁾

La anemia drepanocítica es la enfermedad genética más frecuente en el mundo. Si no se diagnostica de manera precoz pueden aparecer las complicaciones con mayor frecuencia e intensidad, por lo que existe un programa para su diagnóstico; que va más allá de ofrecer la posibilidad de saber con exactitud cuál será la condición del hijo mediante la punción del abdomen de la madre para la extracción de líquido amniótico y su estudio y ofrece un oportuno seguimiento del enfermo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chou ST, Alsawas M, Fasano RM, et al. American Society of Hematology 2020 guidelines for sickle cell disease: transfusion support. *Blood Adv.* 2020;4(2):327-55. DOI: 10.1182/bloodadvances.2019001143.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

2. Svarch E, Hernández P, Ballester JM. La drepanocitosis en Cuba. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]. 2004 [acceso: 23/10/2024]; 20 (2): [aprox. 10p]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script>
3. Cruz VH, Rosales RS, Lores GM, Roque C, Rodríguez LY. Perfil lipídico y estado redox asociados al estado vaso-oclusivo en la anemia drepanocítica. Rev Cubana Inv Biomed [Internet]. 2022 [acceso: 23/10/2024]; 42(1): e2449. Disponible en: <https://revibiomedica.sld.cu/index.php/ibi/article/view/2449>
4. Nguepnkep Kubong L, Cabral NyaBiapa P, Chetcha B, Yanou-Njintang N, Moor Ama VJ, Anatole Pieme C. Relationship between Higher Atherogenic Index of Plasma and Oxidative Stress of a Group of Patients Living with Sickle Cell Anemia in Cameroon. Adv Hematol. 2020; 2020: 9864371. DOI: <https://doi.org/10.1155/2020/9864371>
5. Marcheco Teruel B, Suárez Besil B, Gómez Martínez M, Collazo Mesa T, Pérez Rodríguez J, García Heredia M, et al. Impacto del programa de prevención de anemia por hematófalciformes en Cuba: 1982-2016. Anales de la Academia de Ciencias de Cuba [Internet]. 2018 [acceso: 23/10/2024]; 8 (1). Disponible en: <https://revistaccuba.sld.cu/index.php/revacc/article/view/440>
6. Martínez L, Villegas J, Herrera L, Correa M, Gálvez K, Hernández A, et al. Caracterización de pacientes con anemia de células falciformes en Medellín, Colombia. Medicina Interna de México [Internet]. 2022 [acceso: 23/10/2024]; 38 (5): 1012-1018. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2022/mim225e.pdf>
7. Gutiérrez C. Características clínicas de los (as) pacientes con anemia drepanocítica atendidos (as) en la sala de hematología del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota”, durante el periodo de enero del 2010 a diciembre 2014 [Internet]; 2015 [acceso: 23/10/2024]. Disponible en: <https://repositorio.unan.edu.ni/7064/1/45316.pdf>.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

8. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP) Enfermedad de células falciformes. Guía de práctica clínica SEHOP 2019. ISBN: 978-84-944935-53. Disponible en: <http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADaDaSEHOP-Falciforme-2019.pdf>.
9. Brandow AM, Liem RI. Advances in the diagnosis and treatment of sickle cell disease. *J Hematol Oncol*. 2022; 15(1): 20. DOI: [10.1186/s13045-022-01237-z](https://doi.org/10.1186/s13045-022-01237-z)
10. Suárez Crespo M, Hernández Triguero Y, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N. Programa de prevención de anemias por hematófalciformes: estrategia preventiva. *Rev Ciencias Médicas [Internet]*. 2020 [acceso: 23/10/2024]; 24(2):205-14. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942020000200205&lng=es
11. Svarch E, Machín García SA. Epidemiología de la drepanocitosis en países de América Latina y del Caribe. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [Internet]*. 2020 [acceso: 23/10/2024]; 36(2): e1112. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892020000200002&lng=es
12. Amonker S, Houshmand A, Hinkson A, Rowe I, Parker R. Prevalence of alcohol-associated liver disease: a systematic review and meta-analysis. *Hepatol Commun [Internet]*. 2023 [acceso: 23/10/2024];7(5): e0133. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10146123/>
13. Chotivanich K, Udomsangpetch R, Pattanapanyasat K, Chierakul W, Simpson J, Looareesuwan S, et al. Hemoglobin E: a balanced polymorphism protective against high parasitemias and thus severe *P. falciparum* malaria. *Blood*. 2002 [acceso: 23/10/2024]; 100(4):1172-6. Disponible en: <http://www.bloodjournal.org/content/100/4/1172>
14. Estcourt LJ, Kimber C, Trivella M, et al. Preoperative blood transfusions for sickle cell disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2020;7:CD003149. DOI: 10.1002/14651858.
15. Mangla A, Ehsan M, Agarwal N. Sickle Cell Anemia. *StatPearls [Internet]*. 2023 [acceso: 23/10/2024]; Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482164/>

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons





2025; 16: e924

Conflictos de intereses

Los autores no refieren conflictos de intereses.

<http://revcimeq.sld.cu/index.php/img>

revinmedquir@infomed.sld.cu

Bajo licencia Creative Commons

