

## El diagnóstico temprano de la anemia falciforme: un problema no resuelto en África negra

### Early diagnosis of sickle cell disease: an unsolved problem in black Africa

Dr. Julio Fernández Águila<sup>I</sup>; Dra. Adis Pérez Cogle<sup>II</sup>; Dra. Madalena Fragoso<sup>III</sup>; DrCs. René Rivero Jiménez<sup>IV</sup>

<sup>I</sup> Hospital Universitário "Dr. Gustavo Aldereguía Lima". Cienfuegos, Cuba.

<sup>II</sup> Clínica Girassol. Luanda, Angola.

<sup>III</sup> Clínica Multiperfil. Luanda, Angola.

<sup>IV</sup> Instituto de Hematología e Inmunología. La Habana, Cuba.

---

Al Director:

La anemia falciforme (AF) es la enfermedad hereditaria más frecuente en el mundo, reconocida por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como un problema prioritario de la salud pública.<sup>1</sup> Más del 70 % de quienes la sufren, viven en el continente africano, donde cada año nacen entre 150 000 y 300 000 individuos homocigóticos.<sup>2</sup> En algunas zonas del África Subsahariana, el porcentaje de niños nacidos con este trastorno puede llegar al 2 %. En general, la prevalencia del rasgo falciforme oscila entre el 10 % y el 40 % en África Ecuatorial y disminuye al 1 % - 2 % en la costa norteafricana. Esta distribución se debe a que el rasgo falciforme confiere una ventaja de supervivencia frente al paludismo, con el consiguiente aumento de la frecuencia del gen mutante en las zonas con elevada transmisión de este parásito.<sup>3,4</sup>

Con el propósito de perfeccionar los cuidados de los pacientes con AF desde la primera infancia, se han implementado programas de pesquisa perinatal en varios países africanos: Ghana, Nigeria, Burkina Faso, Camerún, Guinea Bissau, Burundi, Ruanda, República Democrática del Congo y Sudán.<sup>5</sup> El diagnóstico temprano de la enfermedad permite educar a la familia para la detección precoz de las infecciones, crisis de secuestro esplénico y otras manifestaciones clínicas, iniciar la vacunación contra *Streptococcus pneumoniae*, *Haemophilus influenzae* tipo B y *Neisseria meningitidis* tipo C, prescribir penicilina profiláctica desde las 12 semanas de edad, acciones que tienen un impacto demostrado en la reducción de la mortalidad por complicaciones de la drepanocitosis,<sup>6</sup> como se ha logrado en Cuba.<sup>7</sup>

Angola es uno de los países del África Subsahariana donde no existe un programa de detección pre o posnatal de la AF, y con frecuencia muchos casos se diagnostican tardíamente por complicaciones que pudieran ser prevenibles. En un estudio realizado en 2 clínicas de Luanda, en el que se incluyeron 229 niños con diagnóstico de AF confirmado por electroforesis de hemoglobina y que eran seguidos en consultas por especialistas en Hematología, se demostró que solo el 7,4 % se diagnosticó en fase pre-sintomática (se indicó una electroforesis teniendo en consideración antecedentes familiares de padres portadores o de otros enfermos). En la mayoría (92,6 %), la aparición de manifestaciones clínicas de la enfermedad condujo al diagnóstico (tabla), y en un bajo porcentaje (0,9 %) este se realizó en la etapa de neonato. Menos de la mitad de los enfermos se detectaron en el primer año de vida (43,7 %).<sup>8</sup>

**Tabla.** Causas por las que se llega al diagnóstico de anemia falciforme en pacientes atendidos en 2 clínicas importantes de la ciudad de Luanda, Angola

Causas del diagnóstico		Clínica Múltiperfil (n = 166)		Clínica Mirasol (n = 63)		Ambas clínicas (n = 229)	
		n	%	n	%	n	%
Estado presintomático (diagnóstico pre-sintomático)	Antecedentes familiares	11	6,6	5	7,9	16	7,0
	Pesquisa neonatal	0	0,0	1	1,6	1	0,4
Total		11	6,6	6	9,5	17	7,4
Estado sintomático (diagnóstico por manifestaciones clínicas de la enfermedad)	Dactilitis	51	30,7	21	33,3	72	31,4
	Crisis vasooclusiva	35	21,1	6	9,5	41	17,9
	Anemia	26	15,7	8	12,7	34	14,8
	Infecciones	21	12,6	19	30,2	26	11,4
	Otras manifestaciones	22	13,3	3	4,8	39	17,0
Total		155	93,4	57	90,5	212	92,6

Los efectos de la AF en la salud humana se pueden evaluar en función de la mortalidad infantil y de la mortalidad en menores de 5 años. La drepanocitosis es la causa de la muerte del 5 % de los menores de esa edad en el continente africano, de más del 9 % en África Occidental y de hasta el 16 % en algunos países de esta subregión. Sin embargo, no hay datos sólidos sobre la supervivencia de los pacientes con AF en el continente. Los estimados derivados de la estructura de los grupos etarios de las poblaciones que acuden a los servicios de salud en algunas regiones africanas, indican que la mitad de los pacientes con AF han muerto antes de los 5 años, generalmente por infecciones como el paludismo, sepsis neumocócica o por la propia anemia,<sup>1</sup> ya que la baja disponibilidad de sangre segura es otro grave problema de salud pendiente de resolver por muchos países al sur del Sahara.<sup>9</sup>

Para identificar parejas con riesgo de tener hijos afectados por la AF existen pruebas sanguíneas poco costosas y fiables; la biopsia de las vellosidades coriónicas permite establecer el diagnóstico prenatal. La adopción de estas medidas debe combinarse con la educación sanitaria; se ha demostrado que el nacimiento de niños afectados puede disminuir mucho con el asesoramiento genético combinado con la oferta de diagnóstico prenatal. Estas tareas, aunque son prioritarias en los países africanos, pueden plantear problemas éticos, que varían de una cultura a otra.

Dada la magnitud del problema para la salud pública, en los países africanos se necesita con urgencia un enfoque integral de la prevención y tratamiento de la AF. La experiencia cubana sería sin dudas muy valiosa. En la actualidad, una gran proporción de población

afectada por la enfermedad no recibe atención médica; la educación sanitaria debe actuar a nivel comunitario mediante sistemas de atención primaria, con el fin de aumentar los conocimientos de la población con respecto al problema y prolongar la supervivencia de los afectados.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. OMS. 59ª Asamblea Mundial de la Salud. Anemia Falciforme, 2006. Disponible en: [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA59/A59\\_R20-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA59/A59_R20-sp.pdf)
2. Makani J, Williams TN, Marsh K. Sickle cell disease in Africa: burden and research priorities. *Ann Tropical Med Parasitol.* 2007;101(1):3-14.
3. Crompton PD, Traore B, Kayentao K, Doumbo S, Ongoiba A, Diakite SAS, et al. Sickle cell trait is associated with a delayed onset of malaria: implication for time event analysis in clinical studies of malaria. *J Infect Dis.* 2008;198(9):1265-75.
4. Ferreira A, Henri A, Marguti I, Bechmann I, Beuzard Y, Jeney V, et al. Sickle hemoglobin confers tolerance to Plasmodium infection. *Cell.* 2011;145:398-409.
5. Chene-Frempong K, Oduro J, Tewtite H, Nkrumah F. Screening newborns for sickle cell disease in Ghana. *Pediatrics.* 2008;121:s120-1.
6. Bain BJ. Neonatal/newborn haemoglobinopathy screening in Europe and Africa. *J Clin Pathol.* 2009;62:53-6.
7. Svarch E, Marcheco B, Machín S, Menéndez A, Nordet I, Arencibia A, et al. La drepanocitosis en Cuba. Estudio en niños. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* [revista en la Internet]. 2011 Mar [citado 2011 Nov 20];27(1): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892011000100005&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000100005&lng=es)
8. Fernández JD, Pérez A, Fragoso M. Quando e porquê se realiza o diagnóstico de anemia falciforme. Exploração do problema em duas clínicas de Luanda. *Ciências Médicas.* 2010;5(13):133-5.
9. Fernández JD, Rivero RA, Baptista BL. Disponibilidad y seguridad de la sangre en África subsahariana. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter.* 2011;27(4). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892011000400010&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000400010&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

Recibido: 28 de noviembre del 2011.

Aprobado: 4 de enero del 2012.

Dr. *Julio Fernández Águila*. Hospital Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima". Cienfuegos, Cuba. Correo electrónico: [jfernandez@gal.sld.cu](mailto:jfernandez@gal.sld.cu)

---