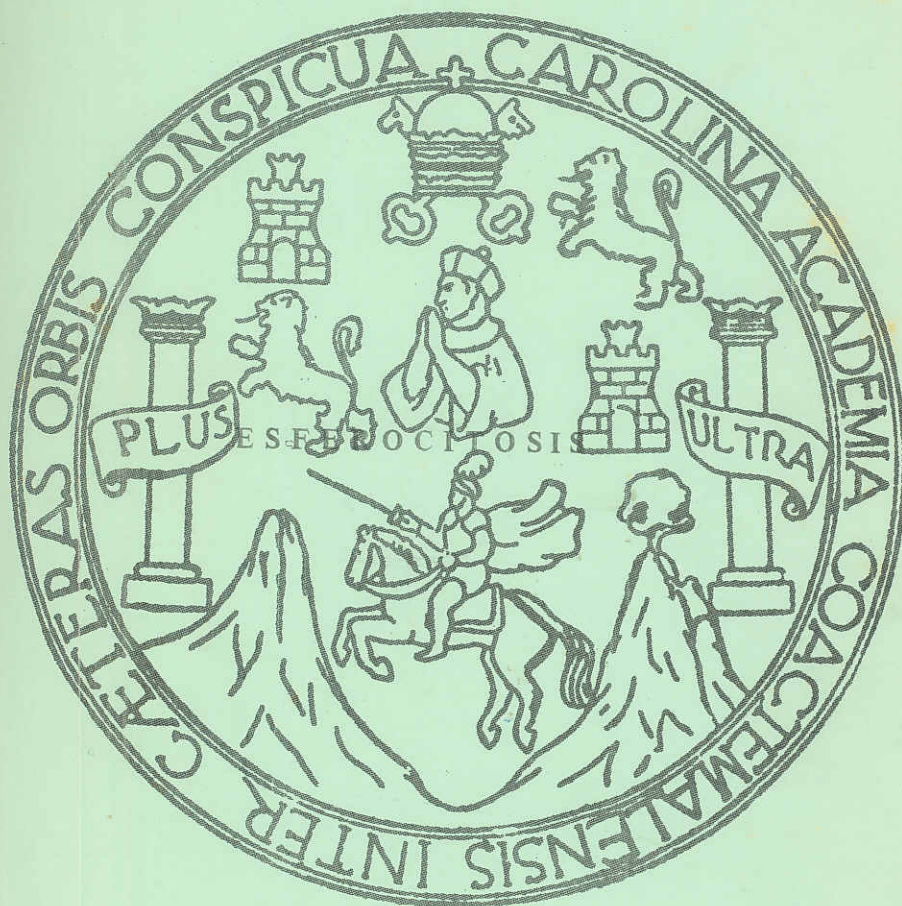


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS



OSCAR ROLANDO CAMEY AZAÑON

INDICE

1. INTRODUCCION
2. OBJETIVOS
3. MATERIAL Y METODOS
4. DESARROLLO
 - a- CLASIFICACION DE LAS ANEMIAS HEMOLITICAS
 - b- DEFINICION
 - c- HISTORIA
 - d- ETIOLOGIA
 - e- PATOGENESIS
 - f- SINTOMATOLOGIA
 - g- DIAGNOSTICO DE LABORATORIO
 - i- RETICULOCITOS
 - ii- FROTE PERIFERICO
 - iii- FRAGILIDAD CORPUSCULAR
 - iv- AUTO HEMOLISIS
 - v- VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO
 - vi- MEDULA OSEA
 - h- TRATAMIENTO
 - i- COMPLICACIONES
 - j- PRONOSTICO
 - k- PATOLOGIA
5. HISTORIAS CLINICAS
6. CONCLUSIONES
7. RECOMENDACIONES
8. BIBLIOGRAFIA.

ESFEROCITOSIS

(Consideraciones sobre casos presentados en:

1. Hospital General "San Juan de Dios"
2. Hospital General del I.G.S.S.
3. Clínica Particular Dr. Federico Sánchez).

1. INTRODUCCION

La Esferocitosis Hereditaria, es una entidad nosológica, que se ha reportado en nuestro medio de unos años acá, esto probablemente se deba a mejoras introducidas en los métodos diagnósticos y a la asesoría de especialistas en la materia, que se han preocupado por diagnosticar y reportar la enfermedad.

Esperamos que el presente estudio estimule el interés del clínico para insistir en la búsqueda y diagnóstico de esta entidad.

Este trabajo tiene el propósito de presentar generalidades sobre tal entidad y además algunos casos descubiertos en el Hospital General San Juan de Dios, Hospital General del Instituto de Seguridad Social de Guatemala y de Clínica Privada.

Queremos dar a conocer la conducta que se siguió en cada uno de los casos diagnosticados, los controles post operatorios seguidos, los cuales frecuentemente no son satisfactorios por inasistencia de los pacientes, y establecer si hay o no más casos entre las familias de cada uno de los afectados. Hacemos mención de esto, ya que en los familiares nunca se ha podido seguir un estudio sistematizado.

Los errores que pudieron cometerse, se tratarán de evitar en los casos futuros que se presenten.

Algunas familias no ha sido posible estudiarlas, por encontrarse sus miembros en el extranjero o por pertenecer a clínicas privadas.

2. OBJETIVOS

1. Dar a conocer la existencia mal estudiada en nuestro país de la entidad a tratar.
2. Recordar la importancia de su diagnóstico temprano, para instituir el tratamiento respectivo.
3. Analizar la conducta seguida en esta serie de casos.
4. Obtener conclusiones acerca del manejo y tratamiento tanto pre como post operatorio.

3. MATERIAL Y METODOS

1. Se efectuó la revisión de las historias clínicas de ambos hospitales y una clínica privada.
2. Casos que por frotos periféricos se sospechaba que pudieran padecer la entidad, de los cuales no se encontraron las fichas clínicas para comprobarlos, no fueron considerados en el presente trabajo.
3. Se estudiaron los exámenes de laboratorio que le fueron practicados a cada uno de los pacientes para estandarizarlos.
4. Se efectuó revisión y estudio de la literatura extranjera sobre el tema.
5. Se revisaron los casos presentados desde el año de 1969, hasta los primeros meses del presente año.

a— ANEMIAS HEMOLITICAS

A. ANOMALIAS INTRINSECAS

1. Defectos Estructurales
 - a. Esferocitosis Hereditaria
 - b. Eliptocitosis Hemolítica
 - c. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
2. Defectos Enzimáticos (Anemias Hemolíticas No Esferocíticas)
 - a. Enzimas de la vía glucolítica: piruvatoquinasa, hexoquinasa y otras.
 - b. Enzimas de la vía pentosa fosfato y del complejo del Glutación.
3. Defectos de la Síntesis de Hemoglobina
 - a. Hemoglobina S, C, D, E, I, H, etc., solas o en combinación
 - b. Talasanemia
 - c. Enfermedad de los Eritrocitos falciformes
4. Combinaciones de Talasanemia y Enfermedad de los Eritrocitos falciformes u otras hemoglobinopatías
5. Anemia de Cuerpos de Heinz Hereditaria y Enfermedad de Hemoglobina Inestable
 - a. Anemia de Cuerpos de Heinz
 - b. Hemoglobina Ube-I, etc.
 - c. Enfermedad por Hemoglobina Zurich
 - d. Otras por Hemoglobina Inestable (Hb-Seattle, Hb-St. Mary's)
6. Porfirias Eritropoyéticas (?)

B. ANOMALIAS EXTRINSECAS

1. Trastornos Inmunológicos

a. Anticuerpos Pasivamente Adquiridos (Enfermedad Hemolítica del Recién Nacido)

- (i) Iso-inmunización Rh
- (ii) Iso-inmunización A o B
- (iii) Otras Variedades de Grupos Sanguíneos

b. Formación Activa de Anticuerpos

- (i) Anemia Hemolítica Auto-inmune Idiopática
- (ii) Sintomática: Lupus - Linfoma
- (iii) Inducida por Fármacos

2. Trastornos No Inmunológicos

a. Toxicidad por Drogas y Sustancias Químicas

b. Agentes Infecciosos

- (i) Protozoarios: Paludismo - Toxoplasmosis
- (ii) Parásitos No Protozoarios de la Sangre: Bartonella
- (iii) Virus: Neumonía Atípica Primaria - Mononucleosis Infecciosa
- (iv) Bacterias: Cl. Welchii - V. Comma - rara vez otras.

b- DEFINICION

Se le llama así a una entidad clínica, que se caracteriza por presentar:

Esferocitos en el Frote de Sangre Periférica (microesferocitos), disminución de la resistencia de las células rojas a la hemólisis cuando se ponen en contacto con soluciones salinas hipotónicas, presentan también grado variable de anemia según el caso, la cual es de carácter hemolítico, hereditaria y se encuentra además esplenomegalia.

El desorden es crónico, de carácter congénito, generalmente es de etiología hereditaria, y muchos de los casos no se descubren hasta que se llega a la edad adulta y tardía.

La primera descripción precisa fue hecha pública por MINKOWSKI alrededor del año de 1900, y CHAUFFARD el primero que describió en el año de 1907 el aumento de la fragilidad corpuscular en los eritrocitos de la sangre.

La enfermedad se conoce con diferentes nombres, esto es debido a los distintos autores que han estudiado la misma, y los cuales le han adjudicado los siguientes sinónimos:

1. ICTERICIA HEMOLITICA CONGENITA
2. ICTERICIA CRONICA FAMILIAR
3. ANEMIA ESFEROCITICA
4. ICTERICIA ACOLURICA CRONICA
5. ICTERICIA ACOLURICA FAMILIAR

Se tiene un informe de VANLAIR & MASIUS en el año de 1871, quienes desde esa época habían hecho notar, el aparecimiento de esta entidad, pero como en casi todos los descubrimientos sus anotaciones las pasaron por alto, hasta que MINKOWSKI se hizo cargo de volverlas a poner en relieve.

d- ETIOLOGIA

La Ictericia Hemolítica Congénita, es ahora la más común de las anemias familiares congénitas, no tiene nada que ver con las hemoglobinopatías, que son de otro tipo; que tiene incidencia en varias localidades principalmente en personas de origen europeo y de carácter hereditario. Es raro extremadamente que ataque a individuos de raza negra, pero se tienen informes de la tribu de los BANTU en el Africa, en la cual cuatro de sus miembros padecieron la enfermedad, dos de ellos asociados a glomerulonefritis aguda.

En muchas familias se tienen publicaciones de hasta 3 a 4 generaciones bien estudiadas y sus casos seguidos rutinariamente demuestran el defecto congénito.

El carácter es dominante, autosómico y trasmisible a través de cualquiera de los padres a la mitad de la prole, o sea que afectará al 50 o/o aunque raramente. Además se han encontrado pacientes de los cuales ningún pariente padecía la enfermedad, aunque semejantes casos esporádicos son raros (se presentan en un 20 o/o).

Los sexos son afectados en igual forma. La Esferocitosis Hereditaria es reconocida en cualquier época de la vida, puede ser descubierta rápido después del nacimiento (tan luego como a las 36 horas de nacido, en el Hospital General San Juan de Dios, se cuenta con un informe de Frote Periférico de un paciente de 12 días), o en edad avanzada (como los 77 años). Estos extremos no son los usuales. En los diferentes estudios de anemia e ictericia el más joven tenía la edad de 5 años y los de edad más avanzada de 45 años.

e- PATOGENESIS

Lo que existe en la Esferocitosis Hereditaria es un defecto intrínseco intracorporal, que hace que el glóbulo rojo tome la figura de una esfera sólida, perdiendo el halo blanco central, clásico de la forma bicóncava. El volumen ya no puede aumentarlo como lo hace normalmente, y a causa de la inhibición que sufre se produce su rotura, cuando es puesto en contacto con soluciones salinas hipotónicas, hasta en valores de 0.70 o/o.

La sobrevivencia celular en la esferocitosis hereditaria está marcadamente disminuida. Los eritrocitos tienen diámetro menor que el normal. Lo anterior se demuestra ya que cuando se transfunden células normales al individuo que padece la enfermedad éstos tienen sobre vida normal. Se ha demostrado en estudios perfectamente seguidos, que las células atrapadas por el bazo son

destruidas ya que su grosor no les permite escapar. Sólo unas pocas células son removidas por factores protectores de la sangre.

Luego de la esplenectomía se corrige el proceso hemolítico, que en los casos del Hospital General San Juan de Dios fue de dos días. Sin embargo, la anomalía fundamental del hematíe queda presente, ya que con la operación no puede abolirse.

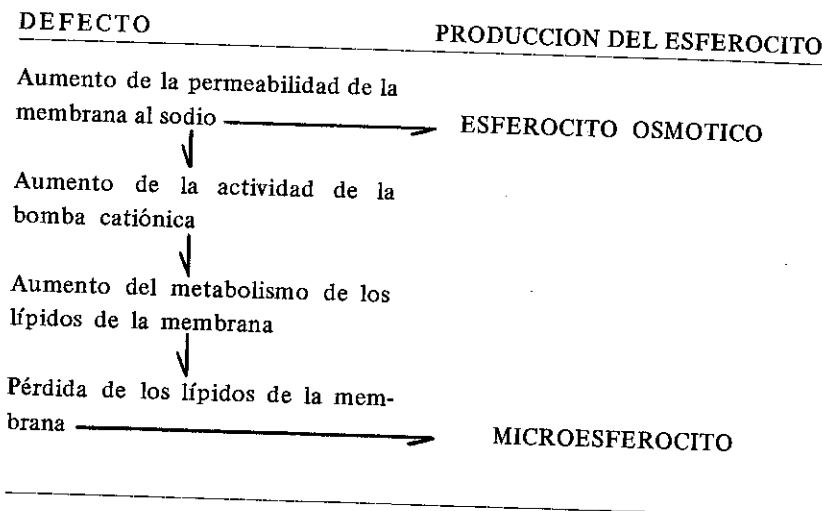
Se ha demostrado que el defecto principal es a nivel de la membrana, ampliamente permeable para el sodio, por lo que ocurre la hinchazón del glóbulo rojo. Al acumularse sodio intracelular, se llega a un aumento en la utilización del ATP que impulsa la llamada bomba catiónica. El envejecimiento y destrucción prematuros de los glóbulos rojos se consideran como resultado de un excesivo esfuerzo metabólico. Al romper el ATP se provee energía para transportar el catión y liberar ADP y un fosfato inorgánico para estimular la glucólisis. Estos mecanismos compensatorios suelen ser suficientes en condiciones óptimas, mientras dure el stress metabólico, si no logra compensarlo se llegará a un daño irreversible en la membrana. Una disminución de los fosfolípidos en la membrana de la célula roja, se asocia a Esferocitosis Hereditaria a causa del fallo en la impulsión de la bomba catiónica.

Además se han estudiado otras deficiencias que podrían explicar la anomalía:

1. Deficiencia Enzimática
2. Deficiencia Metabólica de Carbohidratos
3. Deficiencia en los Lípidos y su Metabolismo.

Entre las enzimas se encuentran: fosfoglucoisomerasa, enolasa, deshidrogenasa láctica, transaminasa oxalacética y en la mayoría de los casos bien comprobados la deficiencia de aldolasa: quien es la responsable de: ya sea directa o indirectamente de la formación de la membrana.

Se cree que en ciertas infecciones como la hepatitis al rodearse de colesterol el glóbulo rojo, disminuye la fragilidad osmótica del mismo.



f- SINTOMATOLOGIA

Los síntomas que se presentan son muy variados. Los cuadros de mayor severidad se presentan con mucha más frecuencia en infantes y/o adolescentes. Con las etapas más leves, los síntomas son vistos con menosprecio y luego olvidados, ya que para el paciente no tienen mayor significación.

La ictericia generalmente no es tan intensa, pero puede haber grados variables, con períodos de elevación que se acompañan de fatiga, frío, trastornos emocionales, y complicando el embarazo. Puede no ser detectable o vista con poco interés como ya señalamos, pueden haber signos de hemólisis activa con una apariencia amarillenta constante del individuo; cuando es intensa casi siempre se nota acompañada de prurito, bradicardia o xantomas. Se han visto ocasiones en que aún cuando la ictericia era intensa, se resolvió completamente de forma espontánea e inusitada.

De vez en cuando la ictericia se hace más evidente y la anemia más profunda, lo que da la idea de episodios hemolíticos acompañados casi siempre de vómitos, pirexia, taquicardia, dolor abdominal y frecuentemente son precipitados por infecciones intercurrentes.

Las CRISIS APLASICAS que se presentan y que generalmente son en adultos, dan manifestaciones de fiebre, lacitud, palpitaciones y cortedad de aliento. Otras manifestaciones son: violentos dolores abdominales, vómitos y anorexia, causados por la enorme destrucción de eritrocitos.

Cuando termina el episodio: la ictericia, la bilirrubina sérica, los leucocitos y la médula ósea pueden volver a los valores normales. Estas crisis duran de 6 a 12 días y son precipitadas generalmente por virosis e infecciones en general.

En ocasiones lo que ha hecho que el paciente consulte al médico son los síntomas del tracto biliar hasta en un 43 o/o al 85 o/o. Todos los pacientes que no son tratados terminan con litiasis de la vesícula biliar: se han encontrado casos de tales cálculos en niños de 4 años. Debe de efectuarse todos los estudios necesarios para descartar Esferocitosis Hereditaria en pacientes menores de 4 años, a los cuales se les haya demostrado cálculos vesiculares.

Con menos frecuencia que la anterior, la causa de la queja es una úlcera en el maleolo, ya sea externo o interno que contiene una pigmentación oscura y puede persistir años después de la esplenectomía.

En casos activos el bazo está aumentado de tamaño (hasta en un 72 o/o a un 82 o/o), en ocasiones de forma descomunal, con lo cual produce sensación de opresión o peso en hipocondrio y flanco izquierdo a veces acompañado de dolor. El hígado puede estar o no aumentado de tamaño: 1 a 3 centímetros por debajo del reborde costal derecho; el descubrimiento de un hígado demasiado grande puede deberse a una complicación de la enfermedad o a un error en el diagnóstico.

Otras anomalías se presentan en el cráneo con aumento de la cavidad medular, ojos prominentes con epicanto, persistencia de la membrana pupilar, nariz ancha, paladar hendido, polidactilia o braquidactilia, infantilismo como manifestación de desorden endócrino, cambios en los huesos como sucede en otras anemias.

9- DIAGNOSTICO DE LABORATORIO

EN LA SANGRE

Presenta anemia usualmente moderada, es común de 9 a 12 gramos, pero puede ser severa. Una caída de la hemoglobina de 4 a 3 gramos puede ocurrir durante una crisis aplásica y mantenerse por mucho tiempo; los valores de hemoglobina y hematocrito pueden ser o no proporcionales dependiendo del grado de severidad y del tiempo transcurrido. El diámetro normal de un eritrocito es de 6.2 micras a 7 micras y en el esferocito puede bajar a 4 micras. El espesor del glóbulo rojo normal es de 0.5 a 1 micra, y en el esferocito pierde esa relación, es más redondo y sin la palidez central que caracteriza al normal de forma bicóncava.

i) RETICULOCITOS

Estos sufren elevación desde el 5 al 20 o/o pero en algunos casos puede llegar al 50 ó 92 o/o, estar dentro de límites normales o bajos.

ii) FROTE PERIFERICO

Presentará grado variable de policromatofilia, ocasionalmente normoblastos y microblastos. Todos estos elementos se vuelven más evidentes después de una crisis hemolítica. Habrá poiquilocitosis ocasional.

La prueba de COOMBS generalmente es negativa. Los falsos positivos han sido errores de defensa en el organismo del conejo, por suero mal absorbido o caracterización inadecuada de los casos ensayados, ya que los anticuerpos se superponen a los de la enfermedad.

Los leucocitos sufren una elevación con desviación hacia la izquierda, después de las crisis. En las anemias crónicas hay elevación de los linfocitos, células plasmáticas y basófilos. Las plaquetas son normales. El índice icterico es de 15 a 30 unidades. La

bilirrubina indirecta está elevada. El urobilinógeno urinario se encuentra elevado de 5 a 20 veces lo normal. El hierro sérico está normal o elevado.

iii) FRAGILIDAD (TONICIDAD) CAPILAR

FUNDAMENTOS:

1. Normalmente los hematíes humanos, no dañados, pueden permanecer 2 horas en una solución de 0.42 a 0.44 o/o de Cloruro de Sodio, "sin que inicie hemólisis", en tanto que en las mismas condiciones se hemoliza totalmente con soluciones de 0.32 a 0.36 o/o.

2. Se llama "resistencia mínima" al punto en que comienza la hemólisis, y "resistencia máxima" al momento en que es completa. La primera tiene mucho más valor diagnóstico que la última.

3. Después de la esplenectomía aumenta la resistencia, pero pueden haber variaciones en diversas enfermedades de la sangre.

METODO DE SANFORD

1. Se colocan 12 tubos de ensayo.

2. Añadiendo solución salina al 0.5 o/o (la cual se obtiene agregando cloruro de sodio químicamente puro y secado en una estufa) con 100 c.c. de agua destilada, en la siguiente forma:

TUBO	SOL. SALINA AL 0.5 o/o	AGUA	o/o DE NaCl
1	1.25 c.c.	0 c.c. =	0.5
2	1.20 c.c.	0.05 c.c. =	0.48
3	1.15 c.c.	0.10 c.c. =	0.46
4	1.10 c.c.	0.15 c.c. =	0.44
5	1.05 c.c.	0.20 c.c. =	0.42
6	1.00 c.c.	0.25 c.c. =	0.40

TUBO	SOL. SALINA AL 0.5 o/o	AGUA	o/o DE NaCl
7	0.95 c.c.	0.30 c.c. =	0.38
8	0.90 c.c.	0.35 c.c. =	0.36
9	0.85 c.c.	0.40 c.c. =	0.34
10	0.80 c.c.	0.45 c.c. =	0.32
11	0.75 c.c.	0.50 c.c. =	0.30
12	0.70 c.c.	0.55 c.c. =	0.28

3. Si la sangre no se utiliza al momento, se mezcla con 5 volúmenes de citrato sódico al 1 o/o, se centrifuga y descarta el sobrenadante. Se añade una cantidad igual de solución salina para que salga al 50 o/o y finalmente se vierte una gota en cada tubo.

4. Debe utilizarse sangre normal como testigo.

5. Déjese reposar el tubo a temperatura ambiente por dos horas.

6. Léase el resultado, anotando el porcentaje con el cual comienza la hemólisis y la del primer tubo que la demuestra completa. Variaciones de 0.02 a 0.04 pueden considerarse entre límites normales.

El primer indicio de color rojo sobrenadante indica destrucción de los glóbulos rojos menos resistentes. Se lee la hemólisis completa cuando la solución es rojo claro y ausencia en el fondo del tubo de residuo o enturbamiento al agitarlo ligeramente.

iv) AUTOHEMOLISIS

Se basa en que cuando la sangre normal es incubada bajo condiciones estériles durante 48 horas a 37 grados centígrados, se hemolizan menos del 5 o/o de los glóbulos rojos. Los glóbulos rojos de los pacientes con esferocitosis hereditaria presentan unas tasas notablemente aumentadas de auto hemólisis (15 a 45 o/o). La auto hemólisis anormal puede ser corregida mediante la adición

de pequeñas cantidades de glucosa a la sangre antes de incubarla.

v) **VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO**

Puede estar o no ligeramente disminuido.

vi) **MEDULA OSEA**

Hiperplasia de tipo normoblástico, formas mitóticas múltiples, de los cuales el 25 al 60 o/o son formas nucleadas.

El diagnóstico preciso se hará tomando en cuenta que deben descartarse otras anemias y enfermedades infecciosas tales como:

1. Talasemia
2. Anemia perniciosa
3. Esplenomegalia

(Consúltase hoja sobre la clasificación de las anemias).

Los datos de laboratorio tendrán que reunir:

1. Anemia Moderada
2. Reticulocitosis
3. Esferocitosis de los eritrocitos en el frote periférico
4. Aumento de la Fragilidad osmótica
5. Aumento de la Bilirrubinemia Indirecta
6. Aumento del Urobilinógeno urinario y fecal
7. Aumento de la hemólisis en el 15 al 45 o/o.

Como ya se dijo, todos los anteriores datos de laboratorio, unidos a la manifestación clínica de la enfermedad y a los antecedentes nos harán pensar en la Esferocitosis Hereditaria.

h- TRATAMIENTO

WELLS en 1887, efectuó esplenectomía en un paciente con Esferocitosis Hereditaria, antes que se conociese bien el proceso.

La esplenectomía produce invariablemente curación clínica. La operación electiva se debe efectuar hasta los 4 ó 6 años, si la anemia es suficientemente grave para afectar el crecimiento, o si las crisis aplásicas son frecuentes es preferible efectuarla antes. La esplenectomía evita formación de cálculos y elimina el peligro de las crisis aplásicas.

Después de la esplenectomía, la mortalidad es relativamente baja y es preferible intervenir a un paciente que correrse el riesgo de que presente más crisis aplásicas, por las complicaciones que acarrearán.

Hay que tomar en cuenta al practicar esplenectomía que existe la posibilidad que existan bazos accesorios, por lo que debe hacerse una búsqueda acuciosa y sistemática de los mismos, durante la intervención. Si no se hace así: el curso de la enfermedad sigue invariable. Otras medidas son de escaso valor.

Cuando hay colelitiasis asociada, la conducta que se sigue, depende de la experiencia del interventor en estos problemas. Algunos recomiendan efectuar esplenectomía y colecistectomía si el paciente se encuentra en buenas condiciones generales. Otros recomiendan efectuar esplenectomía primero a fin de corregir la bilirrubinemia y así evitar se sigan depositando las sales biliares.

Las transfusiones de sangre son ocasionalmente necesarias, "excepto" cuando el paciente cursa una crisis hemolítica; si el paciente es recién nacido podría efectuarse la exsanguíneo transfusión. La terapia con corticosteroides no está indicada.

La administración de hierro, vitamina B12 o ácido fólico no tiene ningún valor, excepto cuando existe deficiencia de ácido fólico por uso aumentado a causa del proceso hemolítico.

En las investigaciones de algunos autores en el Africa del Sur: se tienen datos de dos pacientes ictericos a los cuales les administraron 30 miligramos de fenobarbital 3 veces al día, con lo que la ictericia remitía, a las cuatro semanas del tratamiento.

Cuando los pacientes dejaban de tomar la medicación, nuevamente se hacía presente la ictericia.

Se presenta TROMBOCITOSIS post operatoria, pero contrariamente a lo que se creía no es inmediata. Empieza de los 3 a los 10 días después de la operación, para culminar a las 3 semanas. Puede llegar a ser grande: más de un millón de plaquetas por milímetro cúbico. Se ha demostrado que al continuar la anemia se traduce en una trombocitosis persistente.

Al manifestarse la trombocitosis, puede haber tromboembolias pero irregularmente y no es el único factor predisponente. Ocasionalmente pueden presentarse fenómenos hemorrágicos acompañando a la trombocitosis post esplenectomía.

Para evitar accidentes trombóticos en los pacientes del presente trabajo se utilizó "aspirina", a fin de disminuir la adhesibilidad de las plaquetas y combatir las complicaciones de la trombocitosis.

i- COMPLICACIONES

1. Anemia (puede ser Megaloblástica)
2. Colelitiasis (a los 10 años ya la presentan el 50 o/o)
3. Úlcera en miembros inferiores (6 o/o)
4. Trombocitosis post esplenectomía
5. Otros: Gota y Ca. de la vesícula biliar (muy raros).

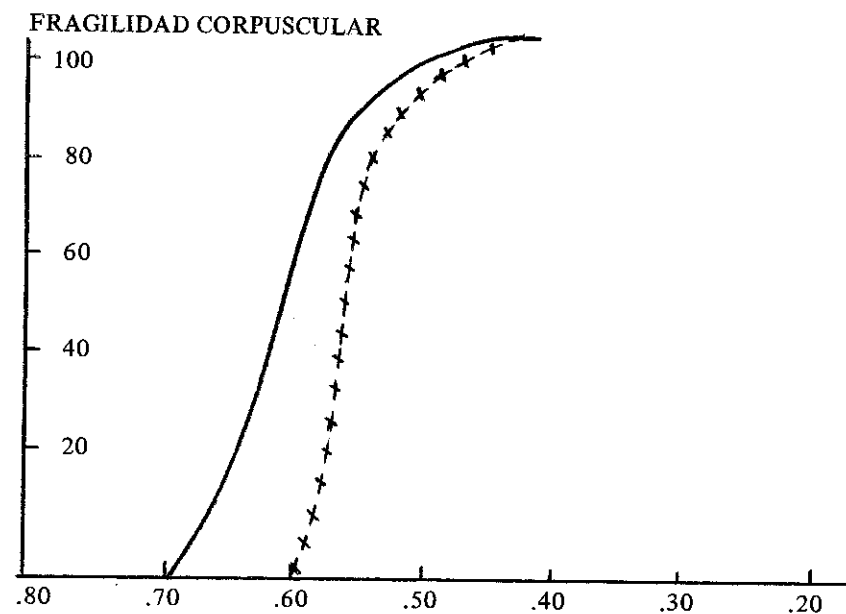
j- PRONOSTICO

La enfermedad es mucho más seria en cuanto más temprano en la vida aparece. La muerte puede ocurrir durante una crisis aplásica. Los repetidos ataques, van seguidos casi siempre de descompensación cardíaca y enfermedad biliar en el 85 o/o de los casos no tratados. La ictericia baja completamente después de la esplenectomía (en los casos de la presente serie, ya no se encuentra a los 2 días).

k- PATOLOGIA

Se encuentra un bazo grande de peso entre 1000 a 1500 g, de difícil remoción durante la intervención, a causa de que comúnmente se encuentra adherido. La cápsula protruye por encima de la pulpa que es limpia y homogénea; no puede diferenciarse de los cuerpos de Malpighi. Lo que sucede es que la pulpa se constriñe sobre las células que se distienden, distorsionan y dilatan. Puede haber o no aumento de pigmentación por hierro y se encuentran fagocitos de glóbulos rojos en cantidad despreciable.

El hígado no está aumentado de tamaño en muchos casos, no es hígado cirrótico, la cantidad de pigmento férrico puede estar aumentada en la célula de Kupffer, puede haber cálculos en la vesícula. Los riñones tienen hemosiderosis y deformidad de la pelvis. Hay hiperplasia de la médula ósea, hay deformidad de los huesos y retardo en el crecimiento de los niños.



CURVA DE HEMOLISIS

- a. Esferocitosis Hereditaria.
- b. Después de la inhibición hay aumento de la hemólisis.

5. HISTORIAS CLINICAS

1. JDL: paciente masculino de 8 años de edad, originario de esta ciudad.
Historia: ictericia recurrente de varios años de evolución.
Antecedentes: al padre se le intervino quirúrgicamente (colecistectomía?).
Examen Físico: Hepatomegalia de 3 cm por debajo reborde costal derecho.
Esplenomegalia de 10 cm debajo reborde costal izquierdo.
Hb: 10.20 g Ht: 31 GB: 5000 SEG:55 Eos: 5 Linf: 40.
Frote Periférico: polisegmentación de los neutrófilos, esferocitosis de los eritrocitos. Eosinofilia y policromatofilia.
Fragilidad Corpuscular: 0.56 - 0.44 Control NI: 0.38 - 0.36
Dx: Esferocitosis Hereditaria. Pendiente esplenectomía.
2. LJSB: paciente femenina de 14 años, guatemalteca.
Motivo Consulta: dolor abdominal de 3 años evolución.
Historia: 3 años de padecer dolor tipo cólico, sin irradiación, localizado en hipocondrio derecho. Ha estado en tratamiento médico sin resultado efectivo.
Examen Físico: colaboradora, consciente.
No hay organomegalia palpable.
Diagnóstico: Colecistitis Crónica Calculosa.
Frote Periférico: polisegmentación de los neutrófilos, microcitosis, policromatofilia y esferocitosis de los eritrocitos.
Tratamiento: esplenectomía. Post operatorio sin complicación.
Paciente no ha vuelto a presentar sintomatología.
3. EUSR: paciente femenina 32 años, soltera, alemana.
Motivo Consulta: diarrea de 8 días evolución.
Historia: 30 días de dolor abdominal tipo cólico, aliviado con antiespasmódicos; inició posteriormente diarreas líquidas en gran número y frecuencia, sin sangre, con

moco y tenesmos; los síntomas se hicieron más molestos y se intensificaron 8 días antes de su ingreso, con apareamiento de fiebre elevada, no controlada.

Antecedentes: Familiares: padre fallecido, se ignora la causa Madre arteriosclerótica. Dos hermanos aparentemente sanos.

Individuales: paludismo a los 10 años; neumonía y peritonitis a los 12 años; hepatitis a los 29 años. Intolerancia a las comidas grasas de 12 años evolución.

Examen Físico: colaboradora, tinte icterico, cuerda cólica palpable, bazo a 6 cm por debajo del reborde costal izquierdo, fiebre de 38 grados centígrados.

Diagnóstico: 1. GECA. 2. Síndrome icterico a descartar.

Laboratorio: Bilirrubinas: Dir. 0.60 mg Ind. 1.60 mg Total: 2.20

Fragilidad Osmótica: Inicial: 0.70 Control NI: 0.42

Total : 0.52 Control NI: 0.26

Colangiograma: Coledocolitiasis

Frote Periférico: esferocitosis de los eritrocitos.

Paciente se interviene quirúrgicamente y se efectuó: esplenectomía, colecistectomía y coledocostomía.

Diez días después presentó distensión abdominal, dolor intenso a nivel del mesogastrio. Paciente mejora. Luego de tres días hace nueva distensión abdominal y se le interviene, hallándose lo siguiente: 1. Coleperitoneo. 2. Fístula biliar por el tubo de kerh. 3. Necrosis intestinal de 40 cm de yeyunoíleon a causa de trombosis mesentérica localizada. Se efectuó resección de la parte no viable y se indicó heparinización post operatoria.

Al día siguiente: en laboratorio hipofibrinogenemia e hipoprotrombinemia. Clínicamente presentaba enterorragia y signos de hemorragia intra abdominal.

Paciente desmejora progresivamente, herida operatoria se infecta, drena líquido purulento y ascítico. Excreta urinaria de 400 c.c. en 24 horas; presión venosa de 16 cm. Hace paro cardio-

respiratorio y fallece a los 60 días post esplenectomía.

INFORME PATOLOGICO:

1. Post operatorio tardío post esplenectomía por esferocitosis hereditaria con trombosis.
2. Trombosis mesentérica con infarto intestinal.
3. Dehiscencia de herida operatoria con septicemia y peritonitis, endocarditis bacteriana aguda.
4. Coagulopatía con hemorragia miocárdica y epicárdica.
5. Hematoma prevesical.
6. Hígado con cambio graso severo y colestasis intracanalicular.
7. Pancreatitis aguda focal.

INCIDENCIA POR AÑOS

AÑO	NUMERO CASOS	PORCENTAJE
1970	3	42.86 o/o
1972	1	14.28 o/o
1973	2	28.58 o/o
1974	1	14.28 o/o
Total:	7	100.00 o/o

ANATOMIA PATOLOGICA

Con diagnóstico patológico	5 casos	71.44 o/o
Sin diagnóstico patológico	1 caso	14.28 o/o
Pendiente tratamiento quirúrgico	1 caso	14.28 o/o
TOTALES	7 casos	100.00 o/o

INTERVENCIONES EFECTUADAS

Esplenectomía	5 casos	71.44 o/o
Asociadas: esplenectomía, colecistectomía y cole- docostomía	1 caso	14.28 o/o
TOTAL	6 casos	85.72 o/o

Se representa el total de casos operados; hay un caso pendiente de tratamiento quirúrgico.

R A Z A

Del país	5 casos	71.44 o/o
Descendencia Extranjera	1 caso	14.28 o/o
Alemán	1 caso	14.28 o/o
TOTAL	7 casos	100.00 o/o

Todos los casos eran representativos de la raza blanca, aunque por los apellidos algunos pueden suponerse descendientes de la raza indígena.

DIAGNOSTICOS DE INGRESO

ANEMIA SECUNDARIA

COLECISTITIS CRONICA CALCULOSA

SINDROME ICTERICO A DETERMINAR

AMIGDALITIS CRONICA

PROBLEMA HEPATICO

GASTROENTEROCOLITIS AGUDA

OTITIS MEDIA SUPURADA

IMPETIGO

ANEMIA DE ETIOLOGIA A DETERMINAR

COLEDOCO LITIASIS

DE ACUERDO A DATOS EN LA HISTORIA

COLICOS	4 casos
INTOLERANCIA A COMIDAS GRASAS	3 casos
PALIDEZ GENERALIZADA	2 casos
ICTERICIA A REPETICION	1 caso
PERDIDA DE PESO	1 caso
CEFALEAS	1 caso
GECA	1 caso

Se puede notar que la mayor parte de trastornos estaban relacionados con problemas gastrointestinales.

CLASIFICACION POR EDADES

EDADES	CASOS
1 año	1
8 años	2
11 años	1
14 años	1
29 años	1
32 años	1
TOTAL	7

Se nota una frecuencia mayor en las dos primeras décadas de la vida.

HALLAZGOS FISICOS

ICTERICIA	4 casos
ESPLENOMEGALIA	4 casos
HEPATOMEGALIA	3 casos
PALIDEZ GENERALIZADA	3 casos
MAL ESTADO GENERAL	2 casos
RETRASO PONDO ESTATURAL	2 casos
DOLOR EN HIPOCONDRIO DERECHO	1 caso
CUERDA COLICA PALPABLE	1 caso

6. CONCLUSIONES

1. No todos los casos comprobados en esta serie de pacientes son los que en realidad existen, ya que alguna de las historias clínicas se extravió y no pudo obtenerse.
2. En todos los casos del Hospital General San Juan de Dios y Hospital General del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, no se sospechó al ingreso de los pacientes, la enfermedad. Esta se descubrió en base a exámenes rutinarios efectuados.
3. Hay un paciente en el cual no se cumple el aumento de la Fragilidad Osmótica, aunque el examen por anatomía patológica comprueba el diagnóstico.
4. No se sigue una conducta establecida en todos los casos. Hacen falta en muchos casos algunos exámenes de laboratorio, para efectuar una buena relación de los mismos.
5. No se tiene control post operatorio de los pacientes a los cuales se les efectuó esplenectomía, y si se les ha visto posteriormente; no existe ningún documento que lo compruebe.
6. Algunos pacientes fueron retirados del Hospital San Juan de Dios sin un diagnóstico establecido claramente (únicamente se sabía que padecían de una enfermedad hemolítica).
7. A los familiares de los pacientes con enfermedad comprobada no se les efectuaron exámenes controlados que se adjuntaran al récord del paciente, sino que en ocasiones se hizo sólo en forma aislada y no aparecen documentos.
8. En los casos del Hospital General San Juan de Dios, se administró ácido acetil salicílico, para evitar la trombocitosis.
9. Se revisaron para el presente trabajo cinco años de labor del departamento de Hematología del Hospital General San Juan

de Dios, un caso del Hospital General del IGSS y un caso de Clínica Privada.

10. No se lleva control exacto de los diagnósticos en los archivos, a causa de que las personas encargadas de los mismos, consignan el diagnóstico que "ellos creen conveniente". Ejemplo: Diagnóstico post mortem: 1. Insuficiencia Renal Aguda. 2. Uremia. 3. Anemia; el encargado apunta en su clasificación: ANEMIA.
11. Todos los pacientes intervenidos tenían diagnóstico preoperatorio.
12. En las estadísticas mundiales, sólo el 20 o/o es de casos aislados; en nuestro país todos los casos fueron aislados probablemente por falta de cooperación.
13. La mayor parte de casos descubiertos fueron niños o adolescentes.
14. Las historias clínicas nunca son completas. Adolecen de ciertos defectos, por lo que faltan algunos datos.
15. A pesar de que la serie es bastante corta, se nota una mayor proporción de mujeres que de hombres.
16. La mayor parte de pacientes, consultaron por problemas relacionados con afecciones hepato biliares y abdominales.
17. En el Hospital General San Juan de Dios, se efectúa primero esplenectomía y luego colecistectomía en los casos asociados.

7. RECOMENDACIONES

1. Utilizar los códigos internacionales para clasificar las enfermedades, por parte de los archivos hospitalarios.
2. Debe prestarse asesoría médica a los personeros de los servicios antes apuntados, para efectuar la clasificación.
3. Tener archivo bien organizado de los frotos periféricos, para facilitar la labor de estudio.
4. Hacer que los familiares de los pacientes sean exhaustivamente estudiados, para tener una buena documentación.
5. Tener mejor control post operatorio de los casos en los cuales se ha efectuado tratamiento quirúrgico, para evitar complicaciones y tener el récord completo.
6. En todo caso establecido se deberá efectuar pre y post operación:
 - a. Clasificación de Anemia
 - b. Urobilinógeno Urinario y Fecal
 - c. Prueba de Coombs
 - d. Bilirrubina: reacción indirecta
 - e. Reticulocitos
 - f. Fragilidad Corpuscular
 - g. Plaquetas
 - h. Médula Osea
 - i. Frote Periférico
 - j. Efectuar una amplia investigación familiar.

BIBLIOGRAFIA

1. Baird, R. N., et al. Red-blood-cell survival after splenectomy in hereditary spherocytosis. *Lancet* 2:1060-1, 13 Nov. 1971.
2. Beilin, L. J., et al. Low potassium content and increased potassium permeability in atypical congenital spherocytosis. *J. Physiol (London)* 202:46-47, May 1969.
3. Beeson, Paul B. y Mc Dermott, Walsh. *Tratado de medicina interna de Cecil-Loeb*. Trad. por Alberto Folch y Pi. 13 ed. México, Interamericana, 1972. 1554-5 p.
4. Buchanan, N., et al. Congenital spherocytosis; two cases associated with acute glomerular nephritis. *S. Afr. Med. J.* 46:130-1, 5 Feb. 1972.
5. Buell, D. N., et al. Limited periods of gene expression in immunoglobulin synthesizing cells. *Sci.* 164:1524-5, 27 Jun. 1969.
6. Chapman, R. G. Red cell aldolase deficiency in hereditary spherocytosis. *Brit J. Haemat* 16:145-56, Jan-Feb. 1969.
7. Cooper, R. A., et al. The role membrane lipids in the survival of red cell in hereditary spherocytosis. *J. Clin. Invest.* 48:906-14, May 1969.
8. Drill, Victor A. *Farmacología médica*. Trad. por Gaudencio Alcántara. México, La Prensa Médica Mexicana, 1969. 319-320 p.
9. Duta, R. N., et al. Hereditary spherocytosis and Spleen. *Indian Pediat.* 6:504-9, Jul. 1969.
10. Hanes, T. E., et al. Red cell aldolase and other enzyme activities in hereditary spherocytosis. *J. Lab. Med.* 75:654-58, Apr. 1970.

11. Hendley, H. O., et al. Experience with measurement of erythrocyte osmotic fragility by dialysis technique in congenital hereditary spherocytosis. *J. Lab. Clin. Med.* 73:219-28, Feb. 1969.
12. Hereditary spherocytosis, with secondary hemochromatosis. *Rev. Clin. Esp.* 114:82-3, 15 Jul. 1969.
13. Jacob, H. S. The defective red blood cell in hereditary spherocytosis. *Ann. Rev. Med.* 20:41-46, 1969.
14. Jacob, H., et al. Membrane microfilaments of erythrocytes, alteration in intact cells reproduces the hereditary spherocytosis syndrome (vinblastine-colchicine-strophanthidin-electron microspherocytosis microscopy-cell rigidity). *Proc. Natl. Acad. Sci.* 69:471-4, Feb. 1972.
15. Kolmer, John A. y Boerner, Fred. *Métodos de laboratorio clínico*. Trad. por Manuel Manrique. New York, The University Society, 1943. 109-111 p.
16. Krupp, Marcus R., et al. *Prontuario médico*. Trad. por Manuel Antonio Palacios. 3 ed. México, El Manual Moderno, 1973. 148 p.
17. Leavell, Byrd S. y Thorup, Oscar A. *Hematología clínica*. Trad. por Alberto Folch y Pi. 2 ed. México, Interamericana, 1967. 181-187 p.
18. Nelson, Waldo E., et al. *Tratado de pediatría*. 6 ed. Trad. por W. B. Saunders. Barcelona, Salvat, 1971. 1080-81 p.
19. Río, A., del, et al. Familial microspherocytosis, treatment of Jaundice with phenobarbital. *Rev. Clin. Esp.* 124:399-404, 29 Feb. 1972.
20. Stuart, Marie J., et al. Platelet function in recipients of platelets from donors ingesting aspirin. *New Eng. J. Med.* 287:1105-1108, 30 Nov. 1972.

21. Thorek, Philip. *Diagnóstico quirúrgico*. Trad. por Pérez Lías. México, Interamericana, 1957. 219 p.
22. Wiley, J. S. Red cell survival studies in hereditary spherocytosis. *J. Clin. Invest.* 49:666-72, Apr. 1972.
23. Wiley, J. S., et al. An unusual variant of hereditary spherocytosis. *Amer. J. Med.* 48:63-71, Jan. 1970.
24. Wintrobe, Maxwell M. *Clinical hematology*. 6 ed. Philadelphia, Lea & Febiger, 1955. 648-656 p.

Vo. Bo.

Aura E. Singer
Bibliotecaria

Br. Oscar Rolando Camey Azañón

<i>Dr. Raúl Alcides Castillo Rodas</i>	<i>Dr. Federico Sánchez González</i>
A s e s o r	R e v i s o r

Dr. Julio De León
Director de la Fase

<i>Dr. Francisco Sáenz Bran</i>	<i>Dr. Carlos Armando Soto Gómez</i>
Secretario	D e c a n o