
2Anèmia falciforme

Autor:

Data de publicació: 07-11-2021

Salta a la navegacióVés a la cerca

Yayotruco

Glòbuls vermells en forma de falç o falç.

Especialitat
hematologia

Sinònim

Anèmia de cèl·lules falciformes. Anèmia causada per cèl·lules falciformes.

Malaltia de l'hemoglobina SS (HB SS). Malaltia de les cèl·lules falciformes.

Avís mèdic

[edició de dades a Wikidata]

Anèmia de cèl·lules falciformes,nota 1També anomenada malaltia de cèl·lules falciformes o anèmia de cèl·lules falciformes,és una alteració de la sang que fa que els glòbuls vermells es deformin fins que adquireixin l'aparença de falç (d'aquí el nom de "eritròcits de cèl·lules falciformes"o "cèl·lules falciformes"). Aquesta deformitat estructural dificulta la circulació sanguínia i provoca obstruccions vasculars, microinfàcies en múltiples òrgans i hamòlisien el pacient. És una anèmia crònica i severa que es diagnostica estudiant l'hemoglobina,la molècula que porta oxigen a la sang.2?

La malaltia té el seu origen en la substitució, com a resultat d'una mutació genètica, d'un aminoàcid polar (àcid

glutàmic)per un no polar (valina)en la sisena posició de la cadena de globina ?, un dels components de l'hemoglobina adulta (HbA1)3de tal manera que la unió a l'oxigen disminueix i l'atròfia eritròcit.

Índex

Terminologia

En la literatura científica aquesta alteració es designa amb múltiples noms, a més dels esmentats: "malaltia de cèl·lules falciformes" o "hemoglobinopatia homiòp S"; altres noms, ja en desús, són: "anèmia d'hemoglobina S", "anèmia d'Herrick", "anèmia microrepanocítica", "malaltia de l'hemoglobina S" o "meniscocitosi". L'expressió "anèmia de cèl·lules falciformes" és inexacta, ja que el que té forma de falç són els eritròcits, no l'anèmia en si.^{2?4}El terme siclemia, híbrid inadequat format a partir de l'anèmia anglesa de cèl·lules falciformes, és incorrecte.

Fisiopatologia

A diferència dels glòbuls vermells normals, que solen ser biconcaven, en forma de donut, els glòbuls vermells falciformes tenen forma de mitja lluna o tenen forma de falç. Aquest canvi en la morfologia del glòbul vermell es deu a una mutació puntual substitutiva d'un residu d'àcid glutàmic per un residu valí en la sisena posició de la cadena de globina ?, que forma part de la molècula d'hemoglobina. La seva presència determina alteracions en l'estructura de la cèl·lula. La membrana plasmàtica es torna rígida i viscosa. La cèl·lula està deshidratada per la producció de potassi i l'entrada de calci. Quan s'exposa a baixes pressions parcials d'oxigen, es formen fibres polimèriques d'hemoglobina S; que produeix alteracions en la morfologia de l'eritròcit, així com una menor capacitat de transport d'oxigen.

Aquestes cèl·lules modificades tenen una deformabilitat menor, associades al seu torn amb una major expressió de molècules d'adhesió a la superfície de la membrana plasmàtica. Aquestes característiques provoquen l'obstrucció d'aquests eritròcits en la microcirculació, donant lloc a una obstrucció del flux sanguini (isquèmia) amb la consegüent disminució del subministrament d'oxigen al teixit (hipòxia). Aquestes microtèmies poden causar crisis doloroses, amb possibles lesions tissulars i l'alliberament de mediadors proinflamatoris i nociceptius.^{5?}

Etiologia

Gen autosòmic recessiu. Mode d'herència entre dos portadors d'un gen autosòmic recessiu i monogènic.

L'anèmia de cèl·lules falciformes és una malaltia genètica autosòmica recessiva.⁶resultat de la substitució de la timina per adenina en el gen beta globina, situat al cromosoma 11,⁷que condueix a una mutació de l'àcid glutàmic per valina en la posició 6 de la cadena polipeptídica de la beta globina i a la producció d'una hemoglobina funcionalment defectuosa, l'hemoglobina S. L'àcid glutàmic té una càrrega negativa i la valina és hidròfob, per la qual cosa es formen contactes amb alanina, fenilalanina i leucina, la qual cosa promou polímers creuats que deformen el glòbul vermell.

La transformació de l'eritròcit es produeix quan no transporta oxigen, ja que amb l'oxihemoglobina la cèl·lula sanguínia té la forma biconcave clàssica.

Genètica

La transmissió gènica es deu a un gen d'herència autosòmica recessiva en el cromosoma 11; per tant, els individus homozigot recessius (SS) només produeixen beta globina amb valina. El nombre de cèl·lules falciformes arriba a tot el tracte venós i qualsevol soca podria conduir a la seva mort. Afecta 4 per cada 400 persones de la població afroamericana.

Els individus heterozigots (AS) produeixen la meitat de la globina beta amb àcid glutàmic i l'altra meitat amb valina, de manera que només una centèsima dels seus eritròcits són cèl·lules falciformes. Poden portar una vida bastant normal, encara que no és molt recomanable fer grans esforços. Pateixen una anèmia lleu de vegades fins i tot insignificant. Afecta el 8% de la població afroamericana.

Els estudis mostren que en àrees on la malària era o és un problema, els individus que hereten un sol al·lel d'hemoglobina S i, per tant, són portadors del tret de cèl·lules falciformes, tenen un avantatge en sobreviure sobre individus amb gens normals de globina. A mesura que les poblacions migraven d'un lloc a un altre, la transformació de la cèl·lula falciforme es va estendre a altres zones de la Mediterrània i d'allà a l'Orient Mitjà, i finalment a l'hemisferi occidental (degut, entre altres coses, al mercat d'esclaus negres).

Als Estats Units i altres països on la malària no és un problema, el gen de l'hemoglobina de cèl·lules falciformes ja no és un avantatge per a la supervivència. En canvi, pot ser una amenaça greu per als fills del portador, ja que poden heretar dos gens anormals d'hemoglobina de cèl·lules falciformes i després desenvolupar anèmia de cèl·lules falciformes.

Tractament

Les opcions terapèutiques inclouen:

Hidroxiurea

L-glutamina

Transfusió de glòbuls vermells

Voxelator (2019)⁸?

Crizanlizumab (2019)⁹?

Penicil·lina

Els nens amb anèmia de cèl·lules falciformes són més susceptibles a infeccions per bacteris com *Streptococcus pneumoniae* (també conegut com a pneumococcus), que pot causar meningitis, pneumònia i sèpsia. L'administració oral de la penicil·lina V redueix considerablement el risc de malaltia.¹⁰ S'ha de donar des del naixement fins als cinc anys o fins i tot prolongat al llarg de la vida si s'ha patit una infecció pneumococ greu, una esplenectomia, un trasplantament de precursors hematopoètics o que té asplènia funcional.¹¹ ¹²?

Trasplantament de progenitors hematopoètics

Un article publicat a la revista "Essence" al setembre de 2011 esmenta un tractament alternatiu per a pacients amb anèmia de cèl·lules falciformes basades en cèl·lules mare. És el cas d'una família on un dels seus fills tenia aquesta condició. Els professionals de la salut van optar pel trasplantament de cèl·lules mare del cordó umbilical d'un germà que no era portador de la malaltia. Els metges van extreure cèl·lules mare del cordó i el pacient va ser exposat a quimioteràpia, per evitar la reproducció dels glòbuls vermells deformats. Després de tres mesos d'injecció intravenosa de les cèl·lules mare, el pacient va ser declarat sa.

El problema més gran és el cost de mantenir aquestes cèl·lules mare per fer el trasplantament. Pel que fa a la taxa d'èxit de l'operació, aquesta és propera al 90% per als nens i disminueix en funció de l'edat, fins al punt que per als adults no hi ha gaires possibilitats que l'operació tingui èxit.¹³?

Veure també

Alteracions dels glòbuls vermells

Assessorament genètic

Talassèmia

Notes

? Del llatí falx, falcis, "en forma de falç" 1?

Referències

? "Cèl·lula falciforme". Diccionario de la lengua española.

? Saltar a: a b Reial Acadèmia Nacional de Medicina, ed. (2011). Diccionario de términos médicos. Madrid: Médica Panamericana. p. 93. ISBN 978-84-9835-183-5.

? Devlin, Thomas M. (2004). Bioquímica: Llibre de text amb aplicacions clíniques(4a edició). He tornat. pp. 112, 238. ISBN 84-291-7208-4. Recuperat el 25 de setembre de 2012.

? Navarro, Fernando A. (2017). "Dictionary of Doubts and Difficulties in Translation from Medical English" (edició en línia). Cosnautes. Recuperat el 21 de gener de 2020. (subscripció necessària).

? Benz 2016,p. 636.

? Patologia estructural i funcional de Robbins pag 142

? Subunitat d'hemoglobina HBB beta, Homo sapiens. Base de dades de gens NCBI, ID de gens: 3043

? "OXBRYTA- tauleta voxelotor, pel·lícula recoberta". Diàriament.

? "Injecció ADAKVEO- crizanlizumab". Diàriament.

? Gaston, Marilyn H.; Verter, Joel I.; Woods, Gerald; Pegelow, Charles; Kelleher, John; Presbury, Gerald; Zarkowsky, Harold; Vichinsky, Elliott; Iyer, Rathi; Lobel, Jeffrey S.; Diamant, Steven; Holbrook, C. Tate; Gill, Frances M.; Ritchey, Kim; Falletta, John M. (19 de juny de 1986). "Profilaxi amb penicil·lina oral en nens amb anèmia de cèl·lules falciformes". New England Journal of Medicine 314(25): 1593-1599. PMID 3086721. doi:10.1056/NEJM198606193142501. Recuperat l'11 de març de 2020.

? SEHOP, 2019,p. 47.

? Cober, diputat; Phelps, SJ (juliol 2010). "Profilaxi de penicil·lina en nens amb malaltia de cèl·lules falciformes". Revista de Farmacologia Pediàtrica i Terapèutica. JPPT: diari oficial de PPAG 15 (3): 152-9. 3018247 pmc. PMID22477807. Recuperat l'11 de març de 2020.

Souter, E. (2011, setembre). La cura de les cèl·lules falciformes. Essence, 5, 210-212

Bibliografia

SEHOP (2019). Cela, Elena; Ruiz, Anna; Cervera, Àurea, eds. Malaltia de les cèl·lules falciformes. Guia de pràctica clínica. ISBN 978-84-944935-5-3. Recuperat l'11 de març de 2020.

Benz, Edward J. (2016). "Hemoglobinopaties". Harrison. Principios de medicina interna (19a ed.). Educació McGraw-Hill. 9786071513373 ISBN.

Enllaços externs

MedPlus Diversos articles sobre anèmia de cèl·lules falciformes.

Manual de Merck Capítol 154: Anèmies

NIH:publicat sota domini públic.

En anglès

EMedicina: emerg/26

MeSH(Epígrafs d'assignatures mèdiques): C15.378.071.141.150.150

ClinicalTrials.gov: Assaigs clínics pa

Entrez: Enllaços per a AF