

Drepanocitosis en el sureste de México

JORGE SOSA-MUÑOZ,
LORENZO DUARTE-ZAPATA,*
MARÍA LÓPEZ N. DE CEBALLOS Y
ELLA AVILÉS DE QUINTAL

A partir de quince casos con drepanocitosis que provenían de seis entidades federativas del sureste de la República Mexicana, se estudió un total de sesenta y siete parientes que se distribuyeron en la siguiente forma: 19 homocigotos, 27 heterocigotos y 21 familiares sanos. Las manifestaciones clínicas predominantes fueron: ictericia, crisis de dolor abdominal u osteomuscular, hepatomegalia y esplenomegalia. Se observó anemia importante en la mayor parte de los homocigotos y valores de hemoglobina S que variaron de 70 a 98 por ciento.

CLAVES: Drepanocitosis, genética, homocigotos, heterocigotos, hemoglobina S.

Recibido: 7 de enero de 1982.

Aceptado: 18 de marzo de 1982.

* Académico numerario. Hospital General de Zona N° 12 "Lic. Benito Juárez". Instituto Mexicano del Seguro Social. Mérida.

Jorge Sosa-Muñoz y Ella Avilés de Quintal. Hospital General de Zona N° 1 "Mérida". Instituto Mexicano del Seguro Social. Mérida.

María López N. de Ceballos. Laboratorios Clínicos de Mérida.

Hasta años recientes (1973) sólo se había informado en la literatura médica nacional la ocurrencia de ocho pacientes con drepanocitosis o anemia de células falciformes, independientemente de las encuestas que con fines de identificar tal entidad, se habían llevado al cabo previamente.¹⁻⁶ El objeto de esta comunicación es presentar la experiencia de los autores al respecto y señalar que este padecimiento, en su forma homo o heterocigota, no es raro en el sureste de la República Mexicana.

Material y métodos

De 1975 a 1980 se atendieron en la consulta externa de hematología del Hospital General de Zona "Mérida" del IMSS y en la consulta privada de los autores, quince *propósito* con drepanocitosis, que permitieron estudiar a un total de 67 individuos, distribuidos en la forma siguiente: 19 homocigotos, 27 heterocigotos y 21 familiares sanos.

De todos se registró la historia clínica, haciendo hincapié en el origen geográfico de sus antecesores y cuidadosa observación de la existencia de rasgos negroides, como color de la piel, cabello crespo, nariz ancha, labios gruesos y otros. Se efectuó biometría hemática completa con cuenta de reticulocitos y plaquetas, determinación de bilirrubinas, glucosa, urea, creatinina y ácido úrico en plasma y examen general de orina, con las técnicas convencionales. En todos se realizó la prueba de investigación de drepanocitos.⁷ En 39 se practicó electroforesis de hemoglobina en placas de acetato de celulosa, a pH de 8.6, utilizando un aparato *Quick Scan* de los Laboratorios Helena. En 27 sujetos se efectuó determinación de hemoglobina fetal por el método de Singer.⁸ Además de los hallazgos clínicos y de las características de la biometría hemática, los homocigotos se identificaron por la prueba de investigación de drepanocitos fuertemente positiva y el comportamiento típico de la electroforesis de hemoglobina en 13 sujetos; y en los seis restantes, únicamente con la investigación de drepanocitos, confirmándose en ambos progenitores de dos de estos últimos, la característica heterocigota. El origen foráneo de la mayor parte de los *propósito* o la falta de colaboración, impidió estudiar mayor número de individuos y completar la investigación de algunos, como hubiera sido deseable.

Resultados

Los diecinueve sujetos homocigotos con manifestaciones clínicas, que constituyen el material de este informe, estaban representados por siete personas del sexo masculino y doce del femenino, comprendidos entre cinco meses y 37 años de edad; doce de ellos eran de diez años o menos. Pertenecían a 15 familias cuyo sitio de origen, hasta donde pudo investigarse, se señala en el cuadro 1. Cabe aclarar que en un solo caso, el padre había nacido en la Costa Chica del Estado de Oaxaca, la madre en la ciudad de Campeche y la familia residía en la actualidad en Mérida, ubicándose este caso particular en la localidad mencionada en último término. Con la reserva del caso, por lo difícil de la anamnesis al interrogar ascendencia distante y por el carácter subjetivo de la apreciación de rasgos físicos, en siete familias pareció probable la existencia de antecesores de la raza negra.

Las manifestaciones clínicas predominantes, cuando se vio a los pacientes por vez primera, se presentan en el cuadro 2. Los resultados son similares a lo informado habitualmente, pero es interesante comentar que en las dos pacientes de ma-

Cuadro 1. Sitio de origen de las familias con miembros que padecían drepanocitosis.

Estado	Localidad	Núm. de familias
Yucatán	Mérida Baca Tizimín (2)	4
Campeche	Cd. del Carmen (2) Champotón	3
Chiapas	Mazatán Motozintla Arriaga	3
Tabasco	Villahermosa	2
Quintana Roo	Chetumal Petcacab	2
Veracruz	El Chapo	1

Cuadro 2. Síntomas y signos más frecuentes en diecinueve sujetos homocigotos.

Ictericia	17
Crisis de dolor abdominal u osteomuscular	16
Hepatomegalia	15
Esplenomegalia *	13

* Dos habían sido esplenectomizados.

yor edad, de 37 y 28 años, el bazo no fue palpable, como ocurre con frecuencia en esta edad.⁹ En estas mismas pacientes se había efectuado colecistectomía por cuadros sugestivos de litiasis vesicular, varios años antes de su estudio hematológico. Un paciente presentó en una etapa posterior, un cuadro de hemiplejía con recuperación completa, no encontrándose en ninguna ocasión úlceras de las extremidades inferiores. Llamó la atención que una sola vez se encontró el antecedente de tendencia a procesos infecciosos, en una paciente que había cursado con osteomielitis.

En el cuadro 3 aparecen algunos de los resultados pertinentes de la biometría hemática inicial, así como de las determinaciones de hemoglobina

Cuadro 3. Datos de laboratorio de los sujetos homocigotos.

	Valor mínimo	Valor máximo
Hemoglobina (g/l)	52	103
Hematocrito	14	33
Reticulocitos (por 10 ⁻⁸)	65	350
Hemoglobina S (%)*	70.7	98.3
Hemoglobina F (%)**	2.8	17.0

* En 13 determinaciones.
** En 10 determinaciones.

S y F. Cabe señalar que en 16 de los 19 pacientes la concentración de hemoglobina fue de menos de 90 g/l y que de ellos, nueve presentaban valores menores de 70 g/l. En todos se observaron en el frotis de la sangre periférica, notorias alteraciones de la serie roja, que incluían punteado basófilo, cuerpos de Howell Jolly y normoblastos, identificándose en 14 presencia de drepanocitos en forma espontánea. En seis ocasiones, la proporción de hemoglobina S fue de 90 por ciento o mayor, en tanto que la F fue menor de 10 por ciento en cuatro ocasiones.

Se visualizó osteoporosis en los tres únicos pacientes en que se solicitaron radiografías de columna vertebral. Dos habían sido esplenectomizados a edad temprana.

De los veintisiete portadores de la característica hemoglobina S, únicamente tres exhibieron una concentración de hemoglobina de 110 g/l o menor y el valor más alto de reticulocitos observado fue de 24.10⁻⁸. La hemoglobina S varió de 28 a 48 por ciento en estos pacientes.

Conclusiones

Es una creencia extendida que la drepanocitosis es rara en nuestro país. Generalmente se piensa además que su ocurrencia está limitada a ciertas áreas bien definidas de la geografía mexicana, como las costas de Guerrero, Oaxaca y Veracruz. Los casos de esta serie son evidencia de que pueden identificarse familias con esta característica genética, aun en sitios donde se suponía que no existe. Es previsible que la facilidad actual para desplazarse y la cada vez mayor frecuencia con que familias enteras se trasladan de un sitio a otro de la República Mexicana, determinen en un futuro cercano, la ocurrencia de este padecimiento en lugares donde nunca antes se había detectado. Es de señalar que en algunos casos fue relativamente fácil, por la investigación de los ori-

genes de la familia o por la presencia de rasgos físicos propios de la raza negra, establecer desde la primera entrevista un diagnóstico presuncional de drepanocitosis, en tanto que en otras ocasiones y sobre todo en dos de los casos oriundos de Yucatán, el interrogatorio minucioso no proporcionó datos que hicieran pensar en tal posibilidad.

Diferentes circunstancias impidieron estudiar en forma amplia a las familias, consiguiendo en una sola ocasión practicar estudios a una de ellas, constituida por 19 miembros, en la cual se confirmó el carácter homocigoto de tres afectados, el heterocigoto en cuatro y el de normalidad en otros doce. Es de interés comentar que si bien en la literatura médica se encuentra que las manifestaciones clínicas usualmente no se hacen aparentes antes de los seis meses de edad,¹⁰ esporádicamente se informan casos aislados, como uno de los de esta serie, que ya se detectó a la edad de cinco meses, que presentan el cuadro clínico completo.¹¹

En nuestro país la drepanocitosis no representa afortunadamente un problema de salud pública, lo que en ninguna forma libera al médico de la necesidad de identificarla, con los diversos propósitos de contribuir a su adecuada atención médica y proporcionar consejo genético en casos específicos. Las observaciones aquí presentadas también ponen de relieve la conveniencia de efectuar pesquisas sobre las características de la hemoglobina en diversas estas áreas del país.

REFERENCIAS

1. Muñoz Turnbull, J. y Lavalle, A.: *Un caso de anemia de células en hoz o drepanocitemia*. Bol. Méd. Hosp. infant. (Méx.) 7:3, 1950.
2. Dorantes, S.; Soto, R. y Biagi, F.: *Un caso de anemia africana con equizontes de P. falciparum, en sangre periférica*. Bol. Méd. Hosp. infant. (Méx.) 17:229, 1960.
3. Belloc, M. y Sierra, L.: *Necrosis aséptica de la cabeza del fémur en anemia africana*. Bol. Méd. Hosp. infant. (Méx.) 17:603, 1960.
4. Lisker, R.; Torre-López, E.; Loria, A. y Sánchez Medal, L.: *Drepanocitosis en 4 familias mexicanas*. Rev. Invest. Clín. (Méx.) 14:375, 1962.
5. Torre-López, E.: *Anemia drepanocítica. Estudio de una familia*. En: *Memorias del XXX Aniversario del Hospital Central "Dr. Ignacio Morones Prieto"*. San Luis Potosí, 1973, p. 215.
6. Lisker, R.; Loria, A.; González, J.; Guttman, S. y Ruiz Reyes, G.: *Note préliminaire sur la fréquence des héoglobines anormales et de la déficience en glucose-6-phosphate déhydrogénase dans la population mexicaine*. Rev. Franc. d'étud. Clin. Biol. 7:76, 1962.
7. Deland, G. A. y Castle, W. B.: *A simple and rapid method for demonstrating sickling of the red blood cells: The use of reducing agents*. J. Lab. Clin. Med. 33:1082, 1948.
8. Singer, K.; Chernoff, A. I. y Singer, L.: *Studies on abnormal hemoglobins*. Blood 6:413, 1951.
9. Comings, D. S.: *Sickle cell disease and related disorders*. En: *Hematology*. William, W. J.; Beutler, E.; Erslev, A. J. y Rundles, R. W. (Eds.) Nueva York, McGraw Hills Book Co. 1972, p. 417.
10. Nathan, D. G. y Pearson, H. A.: *Sickle cell syndromes and hemoglobin C disease*. En: *Hematology of infancy and childhood*. Nathan, D. G. y Oski, F. A. (Eds.) Filadelfia, W. B. Saunders Co. 1974, p. 424.
11. Porter, F. S. y Thurman, W. G.: *Studies of sickle cell disease: diagnosis in childhood*. Am. J. Dis. Child. 106: 35, 1963.