

Registro Argentino de Enfermedades Hematológicas. RAEH. Registro de Anemias Hereditarias

Hereditary Anemias Registry

Donato H^{1,2}, García E³, Lafalce D⁴,
Rapetti MC¹, Beguelin P⁵, Crisp R³

¹Hospital del Niño de San Justo – ²Consultorios de Hematología Infantil
³Hospital Nacional Prof A. Posadas – ⁴Hospital General de Agudos Tornú
⁵Centro de Hematología 25 de Mayo – San Nicolás

reneecrisp@gmail.com

Fecha de recepción: 14/11/2016
Fecha de aprobación: 25/11/2016



ARTÍCULO
ORIGINAL

HEMATOLOGÍA
Volumen 20 n° 3: 298 - 299
Septiembre - Diciembre 2016

Palabras clave: anemia,
anemia hereditaria,
anemia hemolítica.

Keywords: anemia,
hereditary anemia,
hemolytic anemia.

Introducción

Las anemias hereditarias son ocasionadas por alteraciones corpusculares que afectan la molécula de hemoglobina, la membrana eritrocitaria o el sistema enzimático de los eritrocitos. La herencia puede ser de tipo dominante o recesivo y en algunos casos puede ser originada por mutaciones *de novo*. Para arribar a un diagnóstico certero deben abordarse estudios específicos, apropiadamente solicitados.

La Sociedad Argentina de Hematología desarrolló en el año 2014 el primer Registro de Anemias Hereditarias con un objetivo epidemiológico y clínico. Debido a la característica congénita de estas patologías, pueden ser denunciados todos los pacientes que cumplan con los criterios diagnósticos mínimos especificados en las Guías de Diagnóstico y Tratamiento de la SAH, en forma retrospectiva o

prospectiva. El registro es observacional y permite evaluar las herramientas diagnósticas disponibles, las manifestaciones clínicas, los antecedentes personales y familiares. Mediante el seguimiento anual de los pacientes se relevan las complicaciones a corto y largo plazo relacionadas a la patología y/o a los tratamientos implementados.

Características demográficas.

En el período 2014-2016 fueron reportados 70 pacientes por 6 centros, pertenecientes a la CABA y Provincia de Buenos Aires. La edad promedio al diagnóstico fue de 8 años (mín. 11 días, máx. 69 años). No se observó predominio según sexo (F/M= 1/1).

De las patologías denunciadas, el 55,2% corresponde a alteraciones en la hemoglobina, el 36,2%

a membranopatías y 8,6% a enzimopatías. El 69% de las alteraciones en la hemoglobina corresponden a pacientes con beta talasemia menor. La totalidad de las membranopatías reportadas son esferocitosis hereditaria. Las deficiencias enzimáticas corresponden a glucosa-6-fosfato deshidrogenasa y piruvato quinasa.

El diagnóstico molecular fue efectuado en el 11% de los pacientes. Las beta talasemias pudieron ser diagnosticadas mediante la electroforesis de hemoglobina con cuantificación de HbA₂ y HbF.

Presentaron antecedentes neonatales (ictericia y/o anemia) el 30% de los pacientes, preferentemente asociado al diagnóstico de esferocitosis hereditaria, requiriendo luminoterapia el 71% de ellos. El tratamiento de la anemia neonatal se realizó mediante transfusiones, exanguinotransfusión o administración de eritropoyetina.

El 20% de los pacientes fue transfundido con anterioridad a la realización del diagnóstico (mediana; 1,5 transfusiones, mín. 1, máx. 10).

En el 43% de los casos el estudio se extendió a miembros del grupo familiar, pero sólo en el 18,7% de los casos se completó el estudio en ambos progenitores.

Comentarios finales.

Mediante este breve resumen hemos querido mostrar algunos aspectos que pueden ser evaluados en base al registro de pacientes. Dado que hay un escaso número de pacientes no se han evaluado aún los aspectos relacionados con la evolución de los mismos.

Invitamos a los profesionales a participar activamente en el presente registro a fin de poder describir la metodología diagnóstica, la forma de presentación y el comportamiento de las anemias hereditarias en nuestro país.

Declaración de conflictos de interés:

Los autores declaran que no poseen conflictos de interés.