

Propuesta para la implementación del registro nacional de la drepanocitosis

Menéndez-Veitía A¹, Svarch E¹, Agramonte-Llanes O¹, Machín-García S¹, Gil- Agramonte M¹, Lam-Díaz RM¹, Fernández-Pla MA², Concepción-Fernández Y¹, García-Carballoso MB³, Sabournin-Ferrier V¹, González-Otero A¹, Valdés-Cabrera F¹, Chaguez-Leyva O⁴, Rodríguez-Jorge BL⁵.

¹ Instituto de Hematología e Inmunología, La Habana, Cuba; ² Hospital General Docente Ernesto Guevara, Las Tunas, Cuba, ³ Hospital Pediátrico José Luis Miranda, Villa Clara, Cuba; ⁴ Hospital Pediátrico Juan M Márquez, La Habana, Cuba; ⁵ Hospital Pediátrico Paquito Rosales, Cienfuegos, Cuba.

Email: andrea.menendez@infomed.sld.cu

RESUMEN

La drepanocitosis con sus diferentes variantes es la anemia hemolítica congénita más frecuente en el mundo y está dada por la presencia de la hemoglobina (Hb) S es la mutación de la Hb. Esta mutación es una variante estructural de de la Hb del adulto (HbA) que se hereda como un rasgo mendeliano. La Hb S se asocia a otras alteraciones de la Hb ; las más frecuentes en Cuba son la C (hemoglobinopatía SC) y la β talasemia que puede ser $S\beta^0$ o $S\beta^+$. En un estudio internacional del 2013 se encontraron 1211 datos de 435 referencias, con ellos se determinó que el 51 % de los enfermos se encuentran en África, 23 % en Asia, 17 % en América, 9 % en Europa y menos de 1 % en Oceanía. En muchos países de América Latina y el Caribe representa un problema de salud pública. Sin embargo existen pocos datos de su prevalencia y mucho menos programas de atención integral. En Cuba existe un programa de diagnóstico prenatal y de atención integral que se lleva a cabo en todo el país. Existen pocos datos sobre la mortalidad en estos pacientes lo que refleja la subestimación que los servicios de salud hacen del diagnóstico, seguimiento, educación y tratamiento de los pacientes con drepanocitosis. Como un primer paso para saber dónde y cómo distribuir los recursos de la salud pública es necesario conocer el número de enfermos que existen en cada país. El objetivo principal de esta investigación es realizar un registro nacional para determinar el número de enfermos con drepanocitosis que existen en el país, caracterizar los diferentes tipos de drepanocitosis y su frecuencia en el país, describir de forma demográfica los enfermos en cuanto a edad, sexo y lugar de seguimiento, determinar la expectativa de vida de los

enfermos que sería actualizado anualmente. Esto traería como consecuencia tener un conocimiento pleno de la drepanocitosis en Cuba y las provincias donde prevalecen y mejor distribución de los recursos.

Palabras clave: drepanocitosis, Cuba, registro nacional,

Introducción

La drepanocitosis con sus diferentes variantes es la anemia hemolítica congénita más frecuente en el mundo y está dada por la presencia de la hemoglobina (Hb) S que es la mutación de la Hb. Esta mutación es una variante estructural de de la Hb del adulto (HbA) determinada por un cambio de aminoácido en la posición 6 de la cadena β de la globina que se hereda como un rasgo mendeliano. La Hb S se asocia a otras alteraciones de la Hb; las más frecuentes en Cuba son la C (hemoglobinopatía SC) y la β talasemia que puede ser $S\beta^0$ o $S\beta^+$. En un estudio internacional del 2013 se encontraron 1211 datos de 435 referencias, con ellos se determinó que el 51 % de los enfermos se encuentran en África, 23 % en Asia, 17 % en América, 9 % en Europa y menos de 1 % en Oceanía. En muchos países de América Latina y el Caribe representa un problema de salud pública, sin embargo existen pocos datos de su prevalencia y mucho menos programas de atención integral. En Cuba existe un programa de diagnóstico prenatal y de atención integral que se lleva a cabo en todo el país, aunque no se conoce exactamente el número de pacientes que existen en el país a pesar de que por medio del diagnóstico prenatal se conoce el número de embarazos de riesgo y el número de interrupciones de los fetos afectados. El programa prevee enviar los niños que nacen con la enfermedad a los servicios de hematología que existen en todo el país pero no existe un registro nacional de estos pacientes.

OBJETIVOS

General: Determinar el número de enfermos con drepanocitosis que existen en el país

Específicos:

- Caracterizar los diferentes tipos de drepanocitosis y su frecuencia en el país
- Describir de forma demográfica los enfermos en cuanto a edad, sexo y lugar de seguimiento
- Determinar la expectativa de vida de los enfermos

MATERIALES Y MÉTODOS

Universo serán todos los pacientes con drepanocitosis del país y la muestra estará conformada por todos los pacientes que se atienden en los diferentes servicios de Hematología o afines a partir de su diagnóstico. Los datos se recogerán a partir de entrevista individual o revisión de historias clínicas y estos serán: sexo, tipo de hemoglobinopatía, fecha de nacimiento y provincia donde se atiende.

Posteriormente los datos se incrementarán con la fecha de fallecimiento y causa de la misma. Los datos se recogerán en una planilla Excel. Se elaborará una base de datos en el programa SPSS versión 15.0 donde será vertida toda la información obtenida y se realizará el procesamiento estadístico.

RESULTADOS ESPERADOS

El gen de la hemoglobina Hb S se diseminó en América Central, el Caribe y algunos países de América del Sur a través del comercio de esclavos que provenían fundamentalmente de África occidental y central.

Se plantea que para el 2050 habrá más de 400 000 recién nacidos con drepanocitosis

En la actualidad, sin tratamiento, no se encuentran con mucha frecuencia enfermos en países subdesarrollados porque muchos niños mueren en los primeros años de la vida. La supervivencia en esta parte del continente es de 20-30 años mientras que en EU es de más de 45 dependiendo del lugar, las facilidades de acceso a un centro de salud y la educación de los padres.

En los países subdesarrollados los avances en la economía, la higiene, la nutrición y en la salud pública en general y el control de la malaria han disminuido considerablemente la mortalidad en lactantes y niños pero a pesar de la disminución de la malaria en el mundo puede tomar muchas generaciones hasta que el alelo de HbS alcance frecuencias cercanas al cero por lo que los costos del tratamiento de la enfermedad van a aumentar considerablemente en las próximas décadas.

Esta es una propuesta de implementación por lo que aun no contamos con resultados. Sin embargo, creemos que tendrá muchos impactos: científico, social y económico pues tendríamos un conocimiento pleno de la incidencia de enfermos en el país, los diferentes tipos de

hemoglobinopatía, la expectativa de vida, las provincias donde más prevalecen y así poder distribuir los recursos con la consiguiente mejoría de la calidad de vida de los enfermos.

BIBLIOGRAFÍA

- 1- Piel FB, Patil AP, Howes RE, Nyangiri OA, Gething PW, Dew M, et al. Global epidemiology of sickle haemoglobin in neonates: a contemporary geostatistical model-based map and population estimates. *Lancet* 2013 Jan 12; 381 (9861): 142-51.
- 2- Piel FB, Tatem PJ, Huang Z, Gupta S, Williams TN, Weatherall DJ. Global migration and changing distribution of sickle haemoglobin: A quantitative study of temporal trends between 1960 and 2000. *Lancet Glob Health* 2014; 2: e80-e9.
- 3- Oyeku SO, Raphael JL, Cassell CH. Developing and unified approach for sickle cell disease. *Am J Prev Med* 2016, 51(1): s1-100.
- 4- Asar S, Wong TE. Sickle cell disease: A brief update. *Med Clin North Am.* 2017, 101(2): 375-93. Doi 101016/.mcna. 2016.09.009,
- 5- Wang WC, Oyeku SO, Luo Z, Boulet SL, Miller ST, Casella JF, et al. Hydroxiurea in associated with lower costs of care of young children sickle cell anemia. *Pediatrics.* 2013 Oct;132(4):677-83. doi: 10.1542/peds.2013-0333.

ANEXO 1

INSTITUTO DE HEMATOLOGÍA E INMUNOLOGÍA

Registro Nacional de drepanocitosis

Nº. HC: _____ Fecha llenado inicial de la planilla: |_|_|/|_|_|/|_|_|

Nº de serie: _____

Paciente:

1er apellido	2do apellido	Nombres

Fecha de nacimiento: _____ Sexo: Femenino Masculino

Carné de Identidad: |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|_|

Tipo de hemoglobinopatía: _____

Provincia donde se atiende: _____

Hospital: _____

Fecha de fallecimiento: _____

Causa de fallecimiento: _____

Fecha de actualización anual de los datos: _____

Investigador que llena los datos: _____