



Original

Lesión crónica cerebral en anemia falciforme y su relación con la calidad de vida

Elena Cela^{a,*}, Ana G. Vélez^b, Alejandra Aguado^c, Gabriela Medín^d, José M. Bellón^d y Cristina Beléndez^a

^a Hematología Pediátrica, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

^b Estudiante de pregrado de Medicina, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

^c Servicio de Radiodiagnóstico Pediátrico, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

^d Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 14 de marzo de 2016

Aceptado el 13 de julio de 2016

On-line el xxx

Palabras clave:

Anemia de células falciformes

Calidad de vida

Trastornos neurocognitivos

Neuroimagen

R E S U M E N

Antecedentes y objetivo: La anemia falciforme provoca una lesión orgánica progresiva. El objetivo de este trabajo es describir el rendimiento escolar de pacientes con anemia falciforme y los parámetros clínicos y de calidad de vida que pueden influir. La hipótesis es que si las alteraciones escolares se presentan sin otros datos objetivos, factores añadidos deben concurrir aparte de la propia enfermedad.

Pacientes y métodos: Estudio transversal realizado en noviembre de 2015 considerando variables analíticas, complicaciones e imágenes neurorradiológicas de niños con anemia falciforme, y encuesta familiar sobre rendimiento escolar y calidad de vida.

Resultados: Se incluyeron 60 pacientes. La mediana de edad fue de 6,8 años, y el 78% se diagnosticaron al nacimiento. El rendimiento escolar estaba alterado en el 51% y se relacionó con hipoxemia nocturna. El accidente cerebrovascular se presentó en el 6,7%. La ecografía doppler transcraneal fue patológica en el 4% y la resonancia magnética en el 16%. La calidad de vida arrojó resultados patológicos en todas las esferas y aumentó la proporción con valores bajos a mayor edad. El accidente cerebrovascular afectó la esfera física-social, y la neumopatía, la física-emocional.

Conclusiones: El fracaso escolar como expresión de lesión crónica cerebral en la anemia falciforme afecta a la mitad de los pacientes y se relaciona con hipoxemia nocturna, aunque otros factores de confusión socioculturales pueden influir. La calidad de vida está alterada en la mayoría de los niños, independientemente del retraso escolar. La ausencia de una lesión orgánica objetiva en la neuroimagen o de parámetros de gravedad clínica no implican que la calidad de vida o la escolarización sean normales.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Chronic brain damage in sickle cell disease and its relation with quality of life

A B S T R A C T

Keywords:

Sickle cell anaemia

Quality of life

Neurocognitive disorders

Neuroimaging

Background and objective: Sickle cell anaemia causes progressive organ damage. The objective is to describe school performance of patients with sickle cell anaemia and their clinical parameters and quality of life that may have an influence. The hypothesis is that if school alterations occur without other objective data, additional factors must be present besides the disease itself.

Patients and methods: Transversal study performed in November 2015 considering analytical variables, complications and neuroradiological images of children with sickle cell anaemia, and family survey on school performance and quality of life.

Results: Median age was 6.8 years and 78% were diagnosed at birth. Sixty patients were included. School performance was altered in 51% of cases and was related to nocturnal hypoxemia. Acute stroke incidence was 6.7%. Transcranial ultrasound was abnormal in 4% of cases and magnetic resonance imaging in 16% of

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: elena.cela@salud.madrid.org (E. Cela).

cases. Quality of life showed pathological findings in all areas and the low values increased proportionally in older ages. The stroke affected the physical and social sphere, and lung disease affected the physical and emotional spheres.

Conclusions: Poor school performance affects half of the patients and it is related to nocturnal hypoxemia, although other socio-cultural factors may have an influence. Quality of life is affected in most of these cases independently of academic results. The absence of alterations in neuroimaging or the apparent lack of severe clinical parameters do not mean that quality of life and schooling are normal.

© 2016 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La anemia falciforme (AF) o drepanocitosis es una enfermedad hereditaria caracterizada por anemia hemolítica crónica y oclusiones vasculares, las cuales causan de forma aguda dolor por isquemia, y de forma crónica, una lesión orgánica progresiva. La complicación más devastadora es el *acute cerebrovascular accident* (ACVA, «infarto cerebral agudo») por afectación de un gran vaso, y se realiza prevención primaria del mismo evaluando su riesgo según el flujo cerebral medido por ecografía doppler transcraneal (EcoDTC). Existe también alteración de la microvasculatura cerebral que, aunque en la mayor parte de las ocasiones no produce clínica (son los llamados infartos silentes), parece estar asociada con un deterioro de la función cognitiva¹⁻³. En conjunto, la enfermedad cerebrovascular produce los más bajos cocientes de inteligencia si hay ACVA, valores intermedios si hay infartos silentes, y cifras alrededor de 90 incluso en niños sin anomalías en la neuroimagen.

La AF se caracteriza por la presencia de la hemoglobina S (HbS), resultado de la sustitución de valina por ácido glutámico en la posición 6 del aminoácido de la cadena β de globina. La presencia de HbS hace que se produzca un tetrámero de Hb (alfa2/betaS2) que es insoluble cuando se desoxigena, lo que ocasiona la deformación del hematíe hasta adquirir una forma de hoz y la disminución de la elasticidad del mismo. La enfermedad puede ponerse de manifiesto ante la presencia homocigota de la HbS (SS) o su combinación en heterocigosis con otra mutación de la cadena β de la globina (HbS-beta talasemia, HbSC)⁴⁻⁶. El gen de la HbS está distribuido en todo el mundo, con mayor frecuencia en África subsahariana y América Central y del Sur. Esta alta prevalencia en ciertas regiones del mundo parece reflejar el efecto protector de la mutación frente al *Plasmodium falciparum*. Es la hemoglobinopatía más frecuente en Estados Unidos, con una incidencia de un caso por cada 625 nacidos vivos. En España la prevalencia ha aumentado en las 2 últimas décadas por el incremento de la inmigración, y en algunas comunidades se ha registrado una incidencia de un caso por cada 5.000 neonatos⁷.

En el cribado neonatal se puede diagnosticar por cromatografía gracias a la prueba del talón, o a edades más tardías, cuando aparece la clínica⁸. El cribado neonatal universal se implantó en la Comunidad de Madrid en 2003, en Euskadi en 2011, en Valencia en 2012, y en el resto de las regiones españolas de forma progresiva a partir de 2015.

El tratamiento se basa en la educación sanitaria para el reconocimiento de los síntomas de alarma, la vacunación frente a gérmenes encapsulados, la profilaxis con penicilina, las transfusiones en situaciones seleccionadas, los estimuladores de la producción de Hb fetal y, en casos seleccionados, el trasplante de progenitores hematopoyéticos de hermano compatible⁹.

Los infartos silentes son una grave manifestación de la vasculopatía cerebral de estos pacientes, que alteran la función neurocognitiva¹. Se detectan en la resonancia magnética (RM) utilizando las secuencias potenciadas en T1, T2 y FLAIR, y se incluyen las lesiones de leucoencefalopatía, infarto y encefalomalacia¹⁰. Son el resultado de la oclusión de pequeños vasos, y suelen aparecer

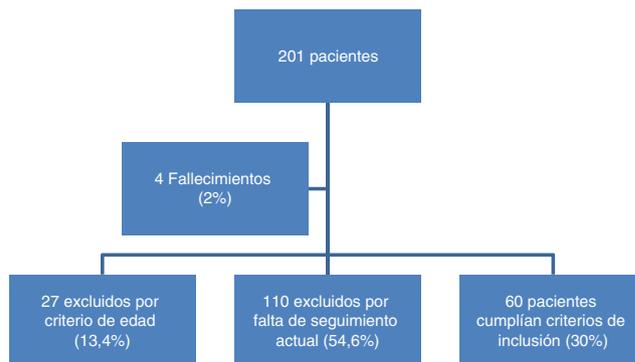


Figura 1. Selección de pacientes.

en las zonas limítrofes arteriales. Por ello la terminología utilizada es equívoca, ya que, aunque alude a su diagnóstico por imagen sin una clínica neurológica evidente, sus manifestaciones en la alteración de los test neurocognitivos pueden ser notables, y la asociación con un ictus franco posterior parece clara¹¹. Las alteraciones neurocognitivas y un pobre rendimiento escolar pueden ser multifactoriales, incluyendo lesiones cerebrales objetivas y distintos factores psicosociales¹², ya que también se ha detectado deterioro en niños pequeños en los que la gravedad de la enfermedad no era aún determinante¹³. En Estados Unidos, el nivel socioeconómico y el ambiente familiar con dificultades se asocia a un bajo nivel académico.

El objetivo del presente trabajo es describir el rendimiento escolar en nuestro medio de un grupo de niños con AF que puede asociarse a lesión crónica cerebral, reflejada en parámetros clínicos, analíticos, alteraciones en la neuroimagen o socioculturales, y evaluando además la calidad de vida. La hipótesis es que si las alteraciones escolares y de calidad de vida se presentan precozmente, antes de que se detecten en las pruebas objetivas de imagen o clínicas, otros factores deben concurrir, aparte de la propia enfermedad.

Pacientes y métodos

Estudio transversal realizado en noviembre de 2015 en un único centro hospitalario universitario. Los pacientes incluidos fueron una cohorte de niños con AF seguidos desde su diagnóstico en la Unidad de Hemoglobinopatías Pediátrica que cumplieran los siguientes criterios en el momento de corte del estudio: edad entre 2 y 18 años, haber acudido al menos una vez a consulta en el último año, estar vivo, consentimiento informado de los padres y que aceptaran contestar a una encuesta. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética del centro.

De un total de 201 pacientes diagnosticados con AF, cumplieron criterios de inclusión 60 niños (fig. 1). Los excluidos fueron por fallecimiento, no cumplir los criterios de edad o no haberse podido localizar a las familias (54%). De ellos, un 15% habían regresado a sus países de origen y el resto no respondieron a las llamadas. No se encontraron diferencias entre estos últimos y los seleccionados

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5681040>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5681040>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)