

## **ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES EN ASTURIAS, 1996-2013**

E García Fernández<sup>2</sup>, L Pruneda González<sup>1</sup>, M Margolles Martins<sup>2</sup>.

1 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

2 Consejería de Sanidad, Asturias.

Desde Asturias, siguiendo las directrices de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, se apoyan iniciativas para mejorar la información sobre enfermedades raras (ER) como la anemia de células falciformes. Está causada por un defecto en la hemoglobina (HbS, transmisión autosómica dominante) que produce hematíes con forma de hoz que se rompen con facilidad provocando enfermedad hemolítica crónica —crisis vasooclusivas, tumefacción de manos o pies y crisis agudas de anemia—. Se diagnostica mediante examen de hematíes o electroforesis. Se trata con hidroxiurea y transfusiones de sangre. La antibioterapia, ácido fólico e hidratación previenen síntomas y complicaciones. La incidencia en España se conoce en comunidades como Madrid (1/5512; portadores: 1/233) pero no existen datos en nuestra comunidad. Nuestro objetivo, como grupo de SpainRDR, es determinar la prevalencia de la anemia falciforme y valorar su situación en Asturias

Estudio descriptivo de prevalencia e incidencia según sexo, país natal y presentación clínica. La información procede del registro del CMBD y de las historias clínicas de los pacientes con diagnóstico de anemia falciforme (CIE9MC: 282.5-282.6) en Asturias entre 1996-2013

Detectamos 24 casos posibles, descartamos 8 (esferocitosis hereditarias, rasgos talasémicos, anemia ferropénica, anemia hemolítica autoinmune, otras). Nuestra aproximación a la tasa de prevalencia es 1,49/100000 hab. Los casos confirmados (56,2% hombres) son 6 homocigoto HbSS, 2 rasgo falciforme heterocigoto HbAS, 3 doble heterocigoto HbSTalasemia, 1 doble heterocigoto HbSC y 3 inespecíficos. El 60% tiene recogidos antecedentes familiares, el 28,6 % es menor de 10 años. No hubo fallecidos. Debutaron en edad infantil en el país de origen: Rep.Dominicana (5), Colombia, Brasil (2), Guinea Ecuatorial, Angola, Portugal y España (3). En Asturias, 2 nacidos de ascendencia africana (incidencia acumulada 2008-2012: 2/25208 nacidos) con síntoma inicial de fiebre más dolor abdominal (4 meses) o dactilitis (2 meses). Síntomas predominantes: crisis anémicas, 64%; vasooclusivas, 40%; ostealgias, 33 % y artralgias, 27%. Principales complicaciones: 35% esplénicas (esplenomegalia). Diagnóstico: 100% confirmado con hemograma y electroforesis. Tratamiento: 93% vitamínico, 53% antibioterapia y 27%, hidroxiurea. El 67% precisó transfusiones de sangre y 0% transplante de médula ósea

Con este estudio nos aproximamos al conocimiento de las anemias falciformes en Asturias. Desconocemos la prevalencia de portadores asintomáticos, dato interesante para la implantación del cribado neonatal. Es preciso mejorar la codificación de la enfermedad para aumentar la calidad del registro