
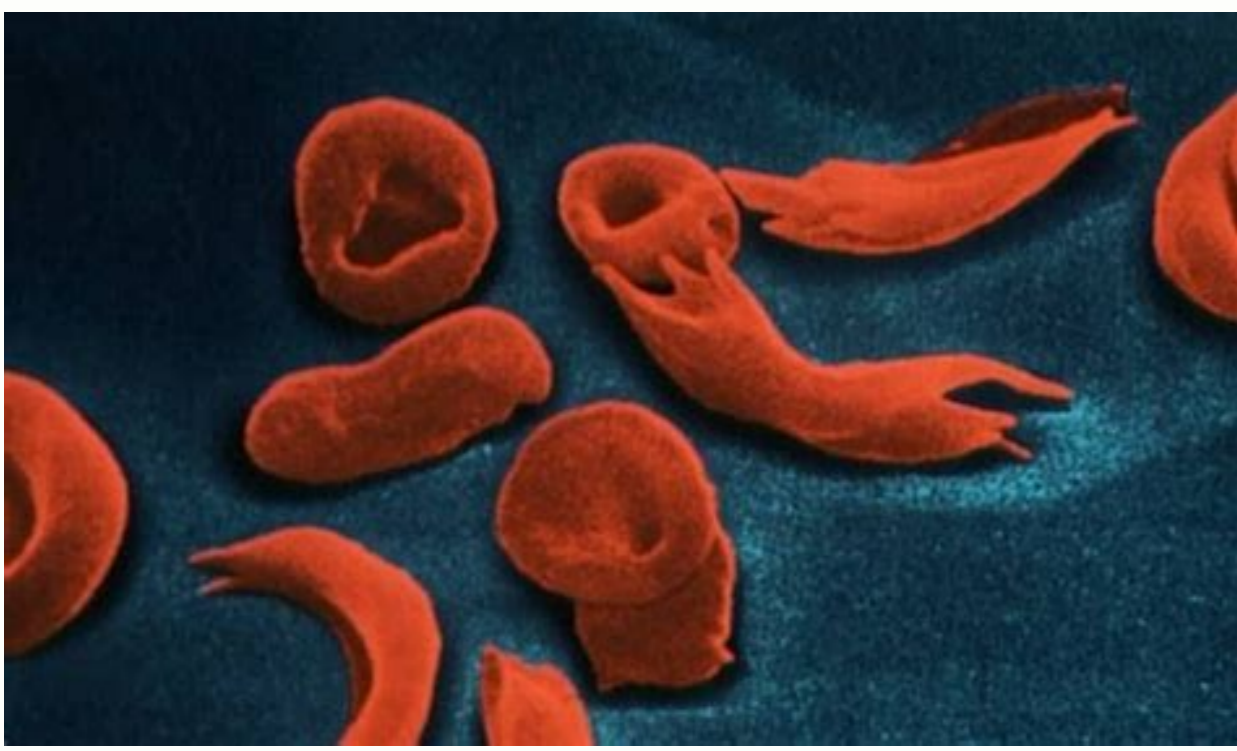


I'm not robot  reCAPTCHA

Open



Anemia falciforme (siclemia)

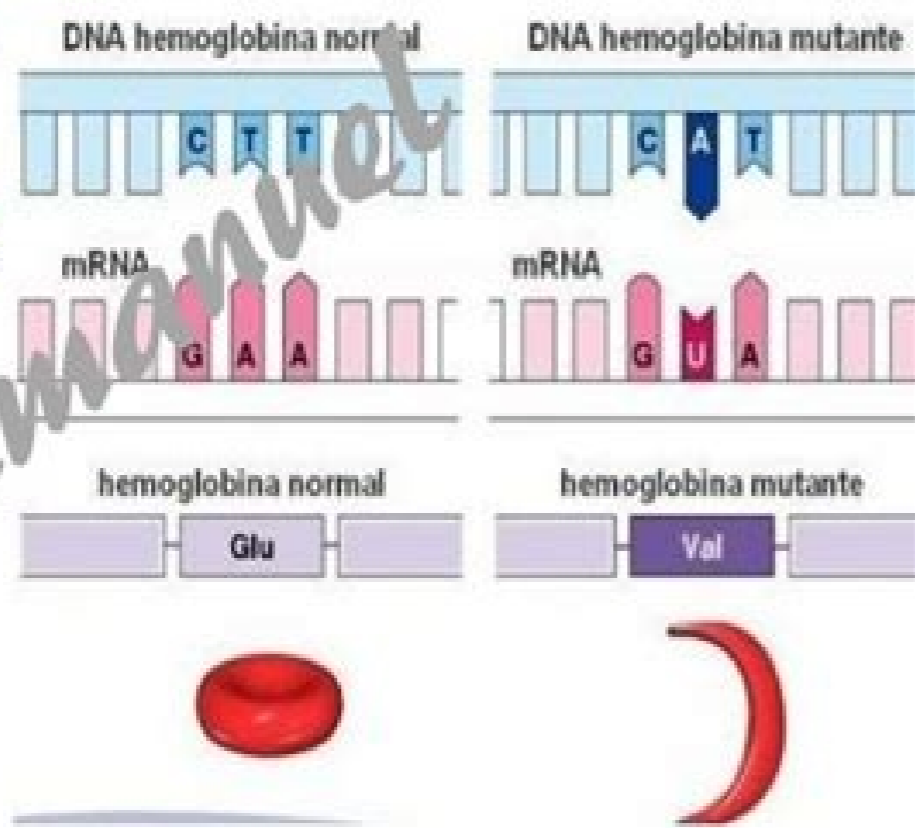
Prof. Emanuel



· O gene da anemia falciforme é mutante e originário da África

· A mutação culmina com alterações na molécula de hemoglobina

· Os falcêmicos são resistentes à malária



Anemia Falciforme



Crianças



Dactilite



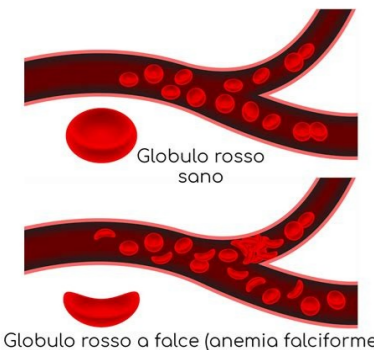
Sequestro esplênico



Infecções graves



AVC



Globulo rosso a falce (anemia falciforme)



Anemia falciforme causa.

Manual Merck Capítulo 154: Anemias NIH: publicado bajo dominio público. Consultado el 11 de marzo de 2020. 1 SEHOP, 2019, p. 47. Terminología En la literatura científica se designa esta alteración con múltiples denominaciones, además de las mencionadas: «drepanocitemia», «enfermedad de células falciformes» o «hemoglobinopatía S homocigota»; otros nombres, ya en desuso, son: «anemia de la hemoglobina S», «anemia de Herrick», «anemia microdrepanocítica», «enfermedad de la hemoglobina S» o «meniscocitosis». Mas, se esse gene for transmitido apenas por um dos pais, o filho terá o traço falciforme, que não requer acompanhamento médico. Sintomas Entre os sintomas comuns da anemia falciforme estão: - Anemia (diminuição da hemoglobina no sangue);- Dores principalmente nos braços, pernas e costas;- Palidez;- Icterícia (pele e olhos amarelados);- Atraso no crescimento;- Feridas na perna;- Infecções;- Aumento do baço;- Inchaço nas mãos e nos pés. Complicações A anemia falciforme pode causar complicações graves à saúde, como: - Acidente vascular cerebral (AVC);- Alterações no funcionamento dos rins, coração e pulmões;- Sequestro esplênico (retenção de grande volume de sangue dentro do baço);- Atrofia do baço;- Problemas oculares: cicatrizes, manchas, estrias, que comprometem a saúde ocular e podem levar a perdas gradativas da visão. Diagnóstico neonatal O diagnóstico é feito por meio de um exame chamado eletroforese de hemoglobina, que está incluso no teste do pezinho, e é indicado a todos os recém-nascidos. NCBI Gene database, Gene ID: 3043 1 «OXBRYTA- voxelotor tablet, film coated». Tras tres meses de haber introducido de forma intravenosa las células madre, al paciente se le declaró sano. (2011). A doença é diagnosticada em cerca de 3500 crianças anualmente no país. A anemia falciforme é caracterizada pela produção de hemácias com formato atípico, chamadas de células falciformes. El mayor problema es el costo de conservar esas células madre para hacer el trasplante. The Sickle Cell Cure. (2016). Converse com o seu médico. doi:10.1056/NEJM198606193142501. Los profesionales de salud optaron por el trasplante de células madre del cordón umbilical de un hermano que no era portador de la enfermedad. En cambio, puede ser una seria amenaza para los hijos del portador, ya que estos pueden heredar dos genes anormales de hemoglobina falciforme y entonces desarrollar anemia falciforme. Como consecuencia, essas perdem a forma arredondada, endurecem e adquirem o aspecto de uma foice (daí a origem do nome), o que dificulta a passagem do sangue pelos vasos e a oxigenação do organismo. Por ter origem no continente africano, a doença falciforme é mais frequente em afrodescendentes. Es el caso de una familia en donde uno de sus hijos tenía esta condición. (19 de junio de 1986). El ácido glutámico tiene carga negativa y la valina es hidrófoba, entonces se forman contactos con alanina, fenilalanina y leucina, lo que promueve polímeros cruzados que deforman el glóbulo rojo. Padecen una leve anemia a veces incluso inapreciable. Diccionario de términos médicos. «Prophylaxis with Oral Penicillin in Children with Sickle Cell Anemia». Afecta a 4 por cada mil individuos de la población afroamericana. El número de hematies falciformes alcanza todo el tracto venoso y cualquier esfuerzo podría provocarles la muerte. PMID 3086721. La anemia de células falciformes es una enfermedad genética autosómica recesiva[6] resultado de la sustitución de timina por adenina en el gen de la globina beta, ubicado en el cromosoma 11.[7] lo que conduce a una mutación de ácido glutámico por valina en la posición 6 de la cadena polipeptídica de globina beta y a la producción de una hemoglobina funcionalmente defectuosa, la hemoglobina S. Con respecto al índice de éxito de la operación, este se acerca al 90 % para niños y decrece en función de la edad, hasta el punto que para adultos no hay muchas probabilidades de que la operación sea exitosa.[13] Véase también Alteraciones de los hematies Consejo genético Talasemia Notas 1 Del latín falx, falcis, «con forma de hoz» [1] Referencias 1 «falciforme». Se trata de una anemia crónica y grave que se diagnostica mediante el estudio de la hemoglobina, la molécula que transporta el oxígeno en la sangre.[2] La enfermedad tiene su origen en la sustitución, consecuencia de una mutación genética, de un aminoácido polar (el ácido glutámico) por otro no polar (la valina) en la sexta posición de la cadena de globina β, uno de los componentes de la hemoglobina adulta (HbA1)[3] de tal manera que disminuye la unión de oxígeno y el eritrocito se atrofia. Harrison. A medida que las poblaciones iban migrando de un lugar a otro, la transformación de la célula falciforme se extendió a otras zonas del Mediterráneo y de allí al Oriente Medio, y finalmente al hemisferio occidental (a causa, entre otras cosas, del mercado de esclavos negros). pp. 112. 238. Pueden llevar una vida bastante normal, aunque no les es muy recomendable hacer grandes esfuerzos. (requiere suscripción). 1 Benz, 2016, p. 636. Su presencia determina alteraciones en la estructura de la célula. «Diccionario de dudas y dificultades de traducción del inglés médico» (Edición en línea). New England Journal of Medicine (en inglés) 314 (25): 1593-1599. Guía de práctica clínica. DailyMed. 1 Gaston, Marilyn H.; Verter, Joel I.; Woods, Gerald; Pegelow, Charles; Kelleher, John; Presbury, Gerald; Zarkowsky, Harold; Vichinsky, Elliott; Iyer, Rathi; Lobel, Jeffrey S.; Diamond, Steven; Holbrook, C. Afecta al 8 % de la población afroamericana. ISBN 9786071513373. Enlaces externos MedPlus Diversos artículos sobre anemia drepanocítica. p. 93. Principios de medicina interna (19.ª edición). Tratamiento Entre las opciones terapéuticas se cuenta con: Hidroxireta L-glutamina Transfusión de glóbulos rojos Voxelotor (2019)[8] Crizanlizumab (2019)[9] Penicilina Los niños con anemia drepanocítica son más susceptibles a sufrir infecciones por bacterias como Streptococcus pneumoniae (también conocido como neumococo), que puede causar meningitis, neumonía y sepsis. PMID 22477807. Consultado el 11 de marzo de 2020. Benz, Edward J. Tate; Gill, Frances M.; Ritchey, Kim; Falletta, John M. Estas características provocan atascamiento de dichos eritrocitos en la microcirculación, llevando a un obstrucción del flujo sanguíneo (isquemia) con la consiguiente disminución del aporte de oxígeno al tejido (hipoxia). La administración de penicilina V —por vía oral— reduce mucho el riesgo de enfermedad.[10] Se debe dar desde el nacimiento hasta los cinco años o incluso prolongarse durante toda la vida si se ha sufrido una infección neumocócica grave, una esplenectomía, un trasplante de precursores hematopoyéticos o se tiene asplenia funcional.[11][12] Trasplante de progenitores hematopoyéticos En un artículo publicado en la revista "Essence" en septiembre de 2011 se menciona un tratamiento alternativo para pacientes de anemia falciforme a base de células madre. Los estudios muestran que en las zonas donde el paludismo o malaria era o es un problema, los individuos que heredan un solo alelo de la hemoglobina S —y que por tanto son

