

ANEMIA DE BLACKFAND DIAMOND

RODRÍGUEZ MOYA ESTEFANIA; HERNÁNDEZ ALONSO ALMUDENA; OLÁIZ CAMPOS ROCIO; LÓPEZ-IBOR ALIÑO BLANCA.

EQUIPO DE LA UNIDAD DE HEMATOLOGÍA Y ONCOLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO MADRID MONTEPRÍNCIPE

ANTECEDENTES Y OBJETIVOS

Revisión de caso clínico de paciente con anemia de Blackfand-Diamond diagnosticada a los 3 meses de edad. En la actualidad tiene 15 años.

En este póster se detalla tanto el tratamiento recibido como el administrado en la actualidad.

MÉTODO

Se llevó a cabo una revisión bibliográfica de las publicaciones sobre los cuidados y tratamientos.

Se utilizaron bases de datos españolas: CUIDEN Y ENFISPO e internacionales como MEDLINE.

También se consultó numerosa bibliografía médica, tanto en español como en inglés. Se llevó a cabo entrevista con la paciente y el estudio exhaustivo de su historia clínica.

RESULTADOS

Tratamiento con corticoides desde los 4 meses hasta los 2 años.

Sus [Hematíes] proceden de donantes, irradiados, A1- y HLA compatibles con el mismo fenotipo.

Las múltiples transfusiones de hematíes producen complicaciones a largo plazo, debido a la sobrecarga de hierro. Por ello, necesita control estricto de Transferrina, Ferritina e IST, así como control con pruebas de imagen (RMN hepática y cardíaca).

Se han recogido los tratamientos administrados para la quelación del hierro.

Tratamiento	Inicio	Fin	Ferritina inicio	Ferritina fin	Nº transfusiones	Observaciones
Quelación subcutánea con deferoxamina	Septiembre 2005	Diciembre 2005	603 ng/ml	761 ng/ml	4 unidades	Esperar 3 determinaciones mayores 1000 de ferritina para reiniciar
Quelación oral con Exjade®	Mayo 2007	Julio 2008	1659ng/ml	459ng/ml	11 unidades	Suspendido por ferritina menor de 500
Reinicia Exjade®	Febrero 2010	Abril 2013	1170ng/ml	80ng/ml	53 unidades	Suspendido por toxicidad renal (proteinuria)
Reinicia Exjade®	Julio 2013	Abril 2015	266ng/ml	285ng/ml	47,5 unidades	Suspendido por toxicidad renal (proteinuria) con Hipercalciuria
Quelación subcutánea con deferoxamina	Abril 2015	-		Actualidad 321 ng/ml	Actualidad 34 unidades	

La quelación subcutánea en la actualidad, consiste en la administración de deferoxamina en infusión continua (50 mgr /kg/ día) por 8 horas/día durante 5 días a la semana.

Su forma de administración es, a través de un dispositivo intravenoso (Introcan Safety®) implantado por ella misma, a nivel subcutáneo.

Para su aprendizaje, realizamos un taller didáctico para la colocación del dispositivo intravenoso ya mencionado, potenciando así la autonomía de la paciente y reduciendo las visitas hospitalarias.



CONCLUSIONES

Nuestra paciente es capaz de llevar una rutina diaria normal, debido a la administración del tratamiento de forma ambulatoria en el caso de las transfusiones, y de forma autónoma y nocturna en el caso de la quelación. Sus niveles de Ferritina son adecuados y sin signos de sobrecarga de Fe en la RMN hepática y cardíaca.