

INTRODUCCIÓ

1. Quines són les cèl·lules i molècules que intervenen en el transport de l'oxigen? Quina funció tenen cadascuna d'elles?

Eritròcits: Cèl·lules sanguínies que transporten l'oxigen per la sang, amb l'objectiu de fer arribar l'oxigen a totes les cèl·lules del cos.

Hemoglobina: Proteïna que capta i allibera la molècula d'oxigen. Està ubicada dins dels eritròcits.

Ferro: forma part de la molècula d'hemoglobina, indispensable per la fixació de l'oxigen en la molècula d'hemoglobina.

Cèl·lules alveolars (pneumòcits): Faciliten l'intercanvi d'oxigen en els pulmons.

Cèl·lules epitelials dels capil·lars: Permeten la difusió d'oxigen als teixits.

Mitocondris: Orgànuls que utilitzen l'oxigen per produir energia a les cèl·lules.

2. Com s'absorbeix el ferro? Com es transporta per la sang? On s'emmagatzema?

El ferro s'absorbeix principalment a l'intestí prim, on les cèl·lules intestinals capten el ferro amb proteïnes transportadores específiques.

Després d'absorbir-se, el ferro es transporta per la sang amb la transferrina, que el porta a les cèl·lules que el necessiten, com les de la medul·la òssia per fer glòbuls vermells.

Si hi ha massa ferro, es guarda al fetge, la melsa i els músculs, principalment en forma de ferritina i hemosiderina, per si es necessita més endavant.

3. **A quin òrgan es fabrica l'hemoglobina?**

L'hemoglobina es fabrica principalment a la **medul·la òssia**, que és l'òrgan responsable de la producció dels eritròcits. També es fabrica al fetge, en menor mesura.

Casos clínics anèmia

Per realitzar l'activitat podeu consultar la web següent:

[www.xtec.cat/~jcanals1/avaluacio medica/Valors de Referencia-hemato-bioquimica.htm](http://www.xtec.cat/~jcanals1/avaluacio_medica/Valors_de_Referencia-hemato-bioquimica.htm)

[¿Tengo anemia? Si yo como bien... \(imq.es\)](http://imq.es)

[Análisis de sangre, ¿qué detecta?: resultados y enfermedades \(imq.es\)](http://imq.es)

Tot i que a la primera web teniu una llista simplificada no exhaustiva amb alguns dels valors de referència més freqüents us afegeixo un valor que no apareix en aquell llistat que és el de ADE:

ADE: amplitud de distribució eritrocitària. Té uns valors normals que oscil·len entre 11 i 14.5% aproximadament. Quan ens trobem amb valors superiors cal pensar en alteracions dels eritròcits, degut a la seva destrucció (hemòlisi) o per la baixa producció dels mateixos (anèmies)

A continuació es presenten un seguit de casos perquè els pugueu analitzar.

Cas clínic 1

Home de 58 anys d'edat amb antecedents d'alcoholisme, consulta per un síndrome anèmic. A l'exploració física es detecta una lleu tinció icteríca, pal·lidesa i hepato-esplenomegàlia. A més amb signes de cirrosi.

Analítica:

- Hb: 9g/dl
- Hematòcrit 27 %
- VCM 90 micròmetres³
- ADE o RDW 16
- Reticulòcits 2%
- Leucòcits: normals
- Plaquetes 110 000

1. Quins valors de l'analítica estan alterats?

- Hemoglobina (Hb): 9 g/dl baix (normal: 13.5-17.5 g/dl).
- Hematòcrit: 27% baix (normal: 40%-50%).
- Plaquetes: 110,000 baix (normal: 150,000-450,000).
- ADE: 16 alt (normal: 11-15%)

2. Per què penses que aquest senyor és sospitós a tenir cirrosi hepàtica?

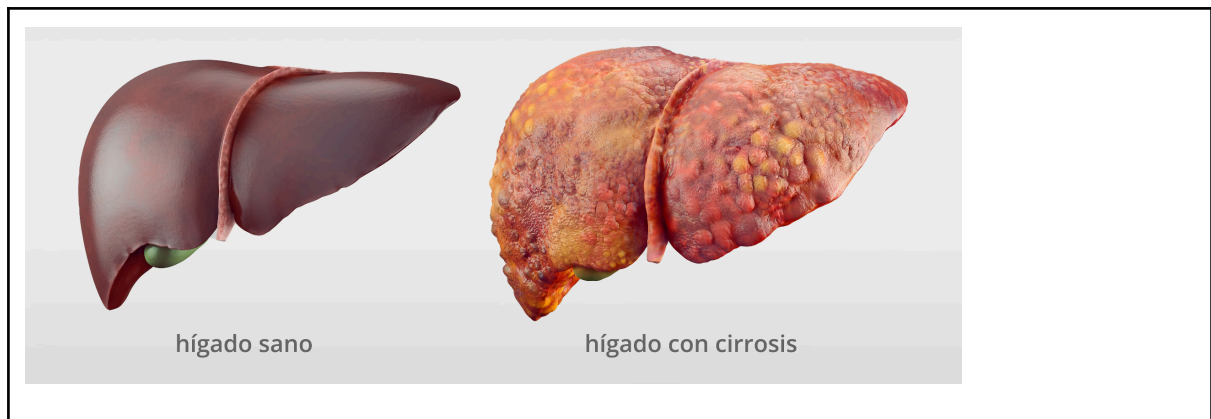
En primer lloc, pot tenir cirrosi hepàtica degut als **signes i símptomes** que presenta, ja que el **consum crònic d'alcohol** és una causa freqüent de cirrosi. La lleu tinció **icterica** també pot indicar un problema en la funció hepàtica, com l'acumulació de bilirrubina. L'**hepato-esplenomegàlia** ja que l'augment de mida del fetge i la melsa és un signe comú de cirrosi.

D'altra banda, també és sospitós de tenir cirrosi hepàtica degut als **resultats alterats de l'analítica:**

- La **hemoglobina baixa** ens indica una baixa producció d'eritròcits, degut a factors com l'hipersplenisme, que provoca una disminució variable de la cel·lularitat hemàtica (hematies, plaquetes, leucòcits).
- L'**hematocrit baix**, percentatge en volum de tots els eritròcits referit al volum del plasma, així mateix ens indica anèmia, que és comú en pacients amb cirrosi degut a l'afectació d'un fetge disfuncional.
- L'**ADE alt** ens indica hemolisis causada per el hipersplenisme, destrucció prematura dels eritròcits que provoca que la medul·la òssia produeixi eritròcits de mides diferents. Així mateix ens indica la dificultat de producció de glòbuls vermells pel fetge.
- Les **plaquetes baixes** ens indica que tindrà problemes de coagulació, un trastorn comú en pacients amb cirrosi hepàtica.

3. En què consisteix la cirrosi hepàtica?

La cirrosi és una afecció en què el fetge està **cicatritzat i permanentment danyat. El teixit cicatricial reemplaça el teixit hepàtic sa i impedeix que el fetge funcioni amb normalitat.**



A l'alcoholisme amb cirrosis, podem tenir anèmia:

- Per la toxicitat medul·lar causada per l'alcohol.
- Pel sagnat de varius esofàgiques
- Per falta de substrat com àcid fòlic per una desnutrició associada.

4. Quin seria el pronòstic i tractament en cada cas?

- 1. Per la toxicitat medul·lar causada per l'alcohol.

Pronòstic: Pot provocar una anèmia crònica, amb risc de complicacions com la insuficiència medul·lar.

Tractament: Abandonament de l'alcohol, correcció de la deficiència de nutrients.

- 2. Pel sagnat de varius esofàgiques

Si és agut pot ser potencialment mortal.

Pronòstic: En pacients amb cirrosi hi ha un risc de futurs episodis de sagnat repetitiu, la qual cosa pot complicar la recuperació a llarg termini.

Tractament: Esofagoscòpia, transfusió de sang, medicaments, tractament de la Cirrosi/Preventius.

- 3. Per falta de substrat com àcid fòlic per una desnutrició associada.

Pronòstic: Si es tracta adequadament amb suplementacions la recuperació serà possible en cas contrari pot provocar una fatiga extrema.

Tractament: Suplementació d'àcid fòlic, millora de la dieta.

Cas clínic 2

Dona de 65 anys amb debilitat, mareig, pal·lidesa important i història de formigueig a les extremitats inferiors. A l'exploració física s'observa un lleuger edema de les extremitats inferiors.

Analítica:

- Hb 8,5 g/dl
- VCM 115 micròmetres³
- Hematòcrit 25%
- ADE 18%
- Reticulòcits 1,9%
- Plaquetes 110 000
- Leucòcits 2,500/mm³
- IR [(%reticulòcits·hematocrit/45)/Temps de maduració]: 0,5
- LDH: 950 UI/L
- Bilirubina total: 3,5 mg/dl
- Bilirubina indirecta: 2,5 mg/dl
- Frotis de sang: neutròfils hipersegmentats

1. Quins valors de l'analítica estan alterats?

- Índex de Distribució Eritrocitària (ADE): 18% (alt).
- Reticulòcits: 1,9% (baix en relació amb l'anèmia).
- Plaquetes: 110,000/mm³ (baix).
- Leucòcits: 2,500/mm³ (baix).
- Índex Reticulocitari (IR): 0,5 (baix).
- LDH (lactat deshidrogenasa): 950 UI/L (alt).
- Bilirubina total: 3,5 mg/dl (alta).
- Bilirubina indirecta: 2,5 mg/dl (alta).
- Frotis de sang: presència de neutròfils hipersegmentats, un signe comú de dèficit de vitamina B12 o folat.

2. Quines vitamines es necessiten per la síntesi dels eritròcits? Quina funció té cadascuna? El dèficit què pot produir?

Vitamina B12 (Cobalamina):

- **Funció:** És essencial per a la síntesi d'ADN en les cèl·lules, incloent els eritròcits. Participa en la conversió de l'àcid metilmalònic en succinil-CoA, un pas crític en la síntesi de l'ADN. També és important per al manteniment del sistema nerviós.
- **Dèficit:** El dèficit de vitamina B12 provoca anèmia megaloblàstica (glòbuls vermells grans i immadurs), i pot causar símptomes neurològics com el formigueig, la debilitat muscular i la pèrdua de memòria.

Àcid fòlic (Vitamina B9):

- **Funció:** Joga un paper fonamental en la síntesi de l'ADN i la divisió cel·lular, especialment durant la formació dels eritròcits.
- **Dèficit:** El dèficit d'àcid fòlic també provoca anèmia megaloblàstica, amb glòbuls vermells de gran mida i immadurs, però a diferència de la B12, no sol causar símptomes neurològics.

Vitamina B6 (Piridoxina):

- **Funció:** Participa en la producció d'hemoglobina, que és la proteïna responsable del transport d'oxigen als eritròcits.
- **Dèficit:** El dèficit de vitamina B6 pot conduir a una anèmia sideroblàstica, on els eritròcits no poden utilitzar el ferro correctament per formar l'hemoglobina.

3. Quina creus que podria ser la causa de l'anèmia de la persona anterior? Com es diu aquest tipus d'anèmia? Quin seria el tractament?

Causa probable de l'anèmia: El conjunt de símptomes i resultats de l'analítica suggereix un dèficit de vitamina B12, especialment a causa de la presència de neutròfils hipersegmentats, i els símptomes neurològics com el formigueig a les extremitats inferiors.

- **Nom de l'anèmia:** Es tracta probablement d'una anèmia megaloblàstica, causada per un dèficit de vitamina B12. A vegades, pot estar relacionada amb una condició anomenada anèmia perniciosa, que és una forma específica d'anèmia megaloblàstica causada per la incapacitat del cos d'absorbir adequadament la vitamina B12 a causa de la manca del factor intrínsec a l'estómac.

- **Tractament:**

- Si el dèficit és de vitamina B12, el tractament inclou suplementació de vitamina B12. Això es pot administrar per via intramuscular (si hi ha problemes d'absorció a nivell digestiu) o oral, segons la gravetat i la causa del dèficit. També és important corregir qualsevol problema subjacent d'absorció, com en el cas de l'anèmia perniciosa, on es pot necessitar suplementació de per vida.

Cas 3

Dona de 35 anys que no ha tingut fills, els sagnats menstruals són abundants per miomes uterins. ha rebut una transfusió prèvia. Presenta un síndrome anèmic caracteritzat per pal·lidesa de mucoses, atrofia de les papil·les linguals, ungles trencadisses, astènia i adinàmia.

Analítica

- **Hemoglobina 8,4 g/dl**
- **VCM 15 micròmetres³**
- **HCM 17,8**
- ADE 24%
- Reticulòcits 1%
- Lactat Deshidrogenasa 129 UI/L
- **Ferro 15 µg/dL**
- Transferrina 204 µg/dL
- **% saturació oxigen = 70%**
- **Ferritina 11 µg/L**

1. Quins signes són els que ens indiquen que aquesta persona podria tenir anèmia?

Et fet de que pateixi menstruacions abundants i els següents signes:

- Pal·lidesa en les mucoses: Això indica una reducció de l'hemoglobina, afectant el transport d'oxigen.
- Atrofia de les papil·les de la llengua: Pot ser un signe d'anèmia, especialment si és de llarga durada.
- Ungles fràgils: Aquest és un símptoma comú en l'anèmia ferropènica.
- Fatiga: La sensació de cansament o falta d'energia és habitual en persones amb anèmia.
- Debilitat general: La manca de força pot ser un signe d'anèmia, degut a la falta d'oxigen als teixits.

2. Quins valors de l'analítica estan alterat?

- Hemoglobina (Hb): 8,4 g/dl (baix).
- Volum Corpuscular Mitjà (VCM): 15 fL (extremadament baix)
- Hemoglobina Corpuscular Mitjana (HCM): 17,8 pg (baix).
- Índex de Distribució Eritrocitària (ADE): 24% (alt)
- Ferro: 15 µg/dL (baix)
- % Saturació de la transferrina: 7% (baix)
- Ferritina: 11 µg/L (baix)

3. De quina anèmia creus que es tracta? Quin és el tractament?

Es tracta d'una anèmia ferropènica, ja que els resultats de l'analítica indiquen una mancança de ferro (ferritina baixa i baixa saturació de transferrina).

Tractament:

1. Suplementació de ferro: Normalment, es recomanen suplementes orals de ferro (com el sulfat fèrric) durant diversos mesos per recuperar les reserves de ferro.
2. Dieta rica en ferro: Incloure aliments amb alt contingut de ferro (carn vermella, llegums, espinacs, fruits secs) i vitamina C per millorar la seva absorció.
3. Gestió dels miomes: Considerar opcions per tractar els miomes uterins que causen sagnats abundants, com medicaments hormonals o cirurgia si cal.
4. Seguiment: Controlar els nivells de ferro i hemoglobina per veure si a funcionat el tractament.

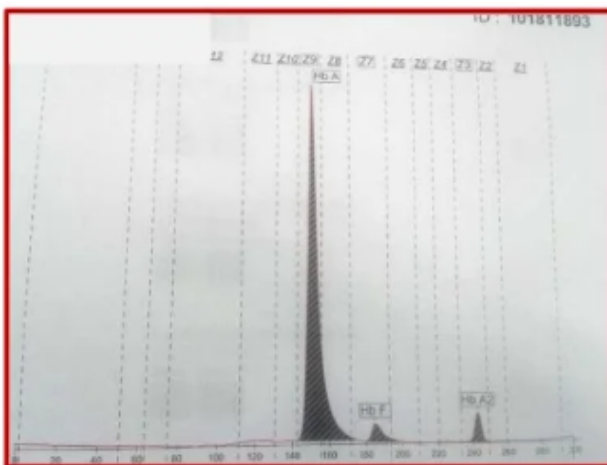
Cas 4

Dona de 27 anys, que ve per control de salut. Es troba asimptomàtica. Des de l'adolescència s'ha tractat per hemoglobina baixa amb ferro oral, i sempre manté el mateix valor d'hemoglobina al voltant de 10,5 g/dL.

Analítica:

- hemoglobina 10,8 g/dL
- Hematòcrit 33,9%
- VCM 59,3 micròmetres³
- ADE 13%
- Plaquetes: 350.000
- Ferritina normal
- Reticulòcits 3%
- LDH 200
- Bilirubines normals
- Frotis de sang perifèrica: anisocitosis, dianocitos i puntejat basòfil (hematopoiesis ineficaç).

Es fa un estudi quantitatiu dels diferents tipus d'hemoglobina mitjançant PCR.



Beta talasemia menor

Hb A: 90.6% (VR 96.8-97.8%)

Hb F: 4.8% (VR 1-2%)

Hb A2: 4.6% (VR 2.2-3.2%)

1. Quins valors de l'analítica es troben alterats?

Hemoglobina (Hb): 10,8 g/dL (baix)

Hematòcrit: 33,9% (baix).

Volum Corpuscular Mitjà (VCM): 59,3 fL (baix).

Índex de Distribució Eritrocitària (ADE): 13% (normal)

Reticulòcits: 3% (alt).

Frotis de sang perifèrica: Anisocitosi (variabilitat en la mida dels eritròcits), dianocitos (glòbuls vermells amb aspecte de diana) i puntejat basòfil (inclusions en els eritròcits), tots indicatius de malalties hemoglobíniques com la talassèmia.

2. En què consisteix la Talassèmia? De quin tipus de malaltia es tracta? Quines conseqüències té?

La Talassèmia és un trastorn sanguini hereditari que afecta a la producció d'hemoglobina.

CAUSES: mutació del gen que produeix l'hemoglobina. Les molècules d'hemoglobina estan formades per cadenes de proteïnes: alfa i beta. Aquestes es poden veure afectades per mutacions, reduint la seva producció, causant la Talassèmia.

CONSEQÜÈNCIES

- Major risc d'infecció:
- Deformitats òssies (cara i crani): aquesta malaltia pot provocar l'expansió de la medul·la òssia, formant uns ossos més amples i dèbils, causant deformitats i fractures.
- Increment i sobre treball de la melsa. La talassèmia causa la mort de molts glòbuls vermells i l'òrgan encarregat de filtrar aquestes cèl·lules és la melsa.
- Disminució del creixement i desenvolupament
- Fatiga
- Problemes respiratoris i cardíacs.
- Icterícia
- Sobre càrregues de Fe: per tractar aquesta enfermetat, els pacients reben transfusions o suplementes de ferro, això pot provocar l'acumulació d'altres concentracions de ferro a la sang, lo qual acabaria afectant al fetge, al cor i al sistema endocrí.

3. Quin és el tractament de la talassèmia?

- Transfusions de sang regulars.
- Això pot arribar a provocar l'acumulació d'altres quantitats de ferro. Per eliminar aquest excés de ferro als pacients se'ls hi fa una teràpia de quelació.
- Suplementes de fòsfat.
- Trasplantament de medul·la òssia.