

DORIS LOUIS WETHER.

ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES



Doris L. Wether contribuyó a redactar la legislación que, años más tarde, estableció la obligatoriedad de realizar la detección rutinaria de anemia de células falciformes (drepanocitosis) en todos los recién nacidos en Estados Unidos.

La drepanocitosis (anemia de células falciformes) se debe a una mutación autosómica recesiva del codón 6 del gen β de la hemoglobina, en la que el nucleótido *Timina* es sustituido por *Adenina*. Esta mutación se traduce en la sustitución del aminoácido *ácido glutámico* por el aminoácido *valina* en la posición 86 de la secuencia de aminoácidos de la subunidad β de la estructura *tetramérica* de la hemoglobina ($\alpha_2\beta_2$).

La enfermedad (drepanocitosis o anemia de células falciformes) se manifiesta con toda su clínica en personas homocigóticas (portadoras de los dos alelos mutados). Las personas heterocigóticas (un alelo mutado, el otro normal) están relativamente *protegidas* frente a la infección por las formas hemáticas del parásito de la malaria. Así pues, la drepanocitosis es un mecanismo evolutivo que protege a los heterocigotos frente a la infección por malaria (paludismo),

pero al precio de «sacrificar» la salud de los homocigotos (que heredan los dos alelos mutados).

En el año 1965 *Doris L. Wether* llegó a ser la primera responsable de raza negra de un departamento médico en un hospital norteamericano, en este caso directora de pediatría del *Knickerbocher Hospital*, en *West Harlem, New York*.

El hecho tenía gran relevancia porque el *Knickerbocker Hospital* tenía antecedentes de negarse a aceptar a pacientes de raza negra. Más tarde el hospital cambió de nombre al de *Arthur C. Logan Memorial Hospital*. Terminó cerrando en el año 1979.

Entre los años 1969 y 1974, *Doris L. Wether* fue directora de pediatría en el *Sydenham Hospital* (cerrado en 1980); y, más tarde, hasta el año 1979, en el *St. Luke Hospital* (en la actualidad [Monte Sinai St. Luke](#)).

Doris L. Wether estableció programas de detección de anemia de células falciformes ([drepanocitosis](#)) en los tres hospitales en que trabajó. Contribuyó a redactar la legislación que obligaba a realizar análisis para la detección de esa anomalía genética en recién nacidos, la mayoría de raza negra. Logró con ello que la esperanza de vida de los niños afectados pasase de 18 a 50 años.



Graduación de la *Yale School of Medicine* de la universidad de Yale, Estados Unidos en el año 1952. *Doris Wether*, la única mujer negra de todo el grupo, fue

la tercera mujer no blanca que se graduó en medicina en esa universidad (año 1952).

El aumento de esperanza de vida de los afectados por anemia de células falciformes se debió en gran medida a la detección temprana, la consiguiente prevención de infecciones y otros avances que contribuyeron a mitigar el intenso dolor que padecen los afectados y, en consecuencia, a mejorar su calidad de vida y prolongar su supervivencia.

La anemia de células falciformes (drepanocitosis) afecta principalmente a personas de raza negra, si bien la genopatía es también prevalente en personas oriundas de las regiones bañadas por los mares Mediterráneo, Caribe; así como en Centroamérica y países de oriente.

Las personas portadoras de esta mutación genética tienen en sangre hematíes (eritrocitos) con forma de hoz (de ahí el nombre en inglés, *sickle cell disease*). Estos hematíes deformes, más rígidos, terminan por obliterar los capilares, causando anoxia en los tejidos que pierden la perfusión sanguínea. Ello da lugar a intenso dolor, y diversos daños en los órganos con anoxia. La morbilidad y mortalidad es, pues, relativamente elevada. Hasta ahora, el único tratamiento consiste en transfusiones periódicas de sangre para restañar la anemia crónica de los pacientes. También se han ensayado trasplantes de médula ósea.

En su condición de Presidenta de un panel de los [National Institute of Health](#), *Doris L. Wether* logró que a partir de 1987, todos los hospitales del área metropolitana de *New York* instauraran programas para la detección de recién nacidos con anemia de células falciformes. Estos programas de detección se extendieron a todo Estados Unidos a partir del año 2006.

Doris Louis Wether nacida el 14 de diciembre de 1927, en *Passaic, New Jersey*, hija de un médico general en *Harlem* y una maestra, falleció en el año 2019. Sus padres se divorciaron cuando era todavía una niña, mudándose con su madre y hermana a *Washington Heights*, en *Manhattan*. Se graduó en el [George Washington High School](#), obteniendo una licenciatura en Ciencias en el [Queen College](#), donde se especializó en Química.

Doris L. Wether fue la tercera mujer negra que se graduó (1952) en la [School of Medicine de la universidad de Yale](#); siendo los otros dos: *Yvette Fay Francis*

McBarnette y Lila Althea. Fenwick [Foundation for Research Education in Sickle Cell Disease].

El trabajo de *Doris Louis Wether* no solo fue trascendente para los nacidos con la genopatía de células falciformes, sino, en un aspecto más social, para la aceptación de las personas de raza negra en una época donde todavía el *stablishment* médico norteamericano era *muy* racista.

Es obligado recordar a [Oliver Smithies](#), Premio Nobel de Fisiología y Medicina en el año 2007, *ex aequo* [Mario R. Capecchi](#) y [Martin J. Evans](#), por los estudios que permitieron crear ratones *knockout*, tecnología que han hecho posible estudios genéticos de variadas enfermedades, entre ellas *la anemia de células falciformes o drepanocitosis*.

Zaragoza, a 16 de febrero de 2019

Dr. José Manuel López Tricas
Farmacéutico especialista Farmacia Hospitalaria
Farmacia Las Fuentes
Florentino Ballesteros, 11-13
50002 Zaragoza