

OBITUARIO DE YVETTE FAY FRANCIS-Mc-BARNETTE: PIONERA EN EL TRATAMIENTO DE LA DREPANOCITOSIS



El 28 de marzo (2016) se produjo el óbito de [Yvette Fay Francis-McBarnette](#). Oriunda de Jamaica, adquirió notoriedad por sus trabajos pioneros sobre el tratamiento empírico de la drepanocitosis con antibióticos. [La drepanocitosis también se denomina «anemia de células falciformes»]. Su deceso tuvo lugar en *Alexandria, Virginia*, Estados Unidos, a la edad de 89 años.

[La fotografía que acompaña este obituario tiene una fecha indeterminada, datada

entre los años postreros de la década de 1950 y los primeros años de la década de 1960].

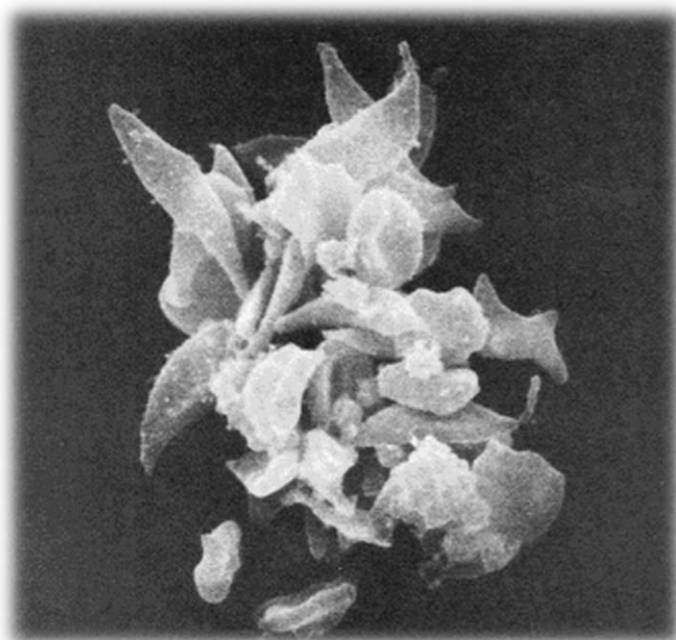
Cuando era adolescente, sus padres, siguiendo la estela de otros compatriotas, emigraron desde su Jamaica natal a *New York* (Estados Unidos).

Su familia se afincó en *Harlem*. Asistió al [Hunter College](#), licenciándose primero en Física y, años más tarde en Química en la [Universidad de Columbia](#). Con tan solo 19 años, y dos títulos a sus espaldas, se matriculó en la [Yale School of Medicine](#), siendo la segunda mujer de raza negra que iniciaba los estudios de medicina en dicha universidad.

En la década de 1970, mientras dirigía una clínica adscrita al [Hospital Medical Center](#), en *Queens (New York)*, la Dra. Francis comenzó a ensayar con éxito el empleo de antibióticos en niños con drepanocitosis, 15 años antes de la publicación en 1993 de un artículo en [The New England Journal of Medicine](#), que avalaba dicha praxis médica.

Durante la Administración de [Richard M. Nixon](#), la Dra. Francis formó parte del comité que redactó una serie de recomendaciones nucleares que condujeron a la aprobación de una Ley ([National Sickle Cell Anemia Control Act](#)) que permitió asignar fondos para estudiar la prevalencia de la

drepanocitosis en la población, a la vez que fomentar la investigación y asesorar a las personas afectadas.



[IMAGEN POR MICROSCOPIA ELECTRÓNICA DE BARRIDO: HEMATÍES FALCIFORMES DE UN PACIENTE NEGRO DE 21 AÑOS CON DREPANOCITOSIS].

La drepanocitosis (también denominada «anemia de células falciformes») es una enfermedad hereditaria con mayor prevalencia entre la población de origen africano; que también se presenta en las regiones mediterráneas, incluyendo partes de Arabia Saudí e India. La naturaleza hereditaria de esta enfermedad fue descubierta

por [Linus Pauling](#) en el año 1945 si bien la patología había adquirido entidad nosológica a comienzos de siglo XX. La drepanocitosis se debe a una mutación autosómica del codón 6 del gen β de la globina [mutación: GTG \rightarrow GAG], esto es, el nucleótido **T**imina es sustituido por **A**denina. Esta mutación se traduce en la sustitución del aminoácido *ácido glutámico* por *valina* en la posición $\beta 6$ de la globina de la hemoglobina. Esta sustitución de aminoácido tiene lugar en la superficie de la globina, modificándose la carga eléctrica de la hemoglobina y, de resultas, la movilidad electroforética. La hemoglobina mutada de la drepanocitosis se designa «hemoglobina S» (**S**, de *Sickle*, en inglés “falciforme”).

La drepanocitosis («anemia de células falciformes») manifiesta toda su sintomatología en personas homocigóticas. En cambio, las personas heterocigóticas, a semejanza de lo que sucede en otras *hemoglobinemias* (vg talasemia) sufren una anemia crónica (la vida media de los hematíes es inferior a lo normal) pero la forma de luna en cuarto creciente de los eritrocitos dificulta la infección por las formas hemáticas del plasmodio. Así pues, estas *hemoglobinemias*, tales como la drepanocitosis, representan evolutivamente un mecanismo adaptativo en regiones endémicas de malaria.

Los hematíes (eritrocitos) de las personas portadoras de la mutación genética de la drepanocitosis son más rígidos y adoptan forma de luna en cuarto creciente. Las manifestaciones clínicas en las personas homocigóticas para esta condición son graves (véase más adelante en este mismo documento). La mortandad en personas homocigóticas es

elevada. El tratamiento con transfusiones de sangre completa de personas sanas consigue un alivio de la sintomatología, si bien es común la *hemosiderosis*; y ésta se debe contrarrestar mediante la administración de «quelantes del hierro», bien intravenoso ([Deferoxamina](#)) u oral ([Deferasirox](#)). Estos tratamientos logran un incremento significativo de la supervivencia. [*Deferoxamina* es la forma apocopada de *Desferrioxamina*].

En el año 1966 la Dra. *Francis* creó una fundación, junto a varios colegas, para dirigir la investigación de esta enfermedad.

A comienzos de la década de 1970, cinco años antes de que se iniciase en *New York* el muestreo sistemático de todos los niños, alrededor de 20.000 ya habían sido valorados en la clínica de la Dra. *Francis*; y los que lo precisaban habían iniciado su tratamiento con antibióticos. En aquellos años muchos pacientes con drepanocitosis no sobrevivían más allá de su adolescencia.

Yvette Fay Francis nació en *Kingsnton*, capital de Jamaica el 10 de mayo de 1926. Su padre, que era docente en Jamaica, debió trabajar como operario en una fábrica cuando llegó a *New York*. Poco después pasó a ser delegado de la [International Ladies' Garment Workers' Union](#). La madre de *Yvette*, *Sarah Francis*, también profesora en su país natal, se vio obligada a trabajar de costurera en Estados Unidos. *Yvette* durante su época universitaria participó de un modo pro-activo en el [movimiento de los derechos civiles](#).

INFORMACIÓN COMPLEMENTARIA SOBRE DREPANOCITOSIS

Los niños con anemia *drepanocítica* comienzan a manifestar síntomas a los pocos meses de vida, cuando los hematíes “fetales” (de origen materno) son remplazados por los de fabricación propia (hematíes con forma de luna en fase creciente). Éstos son muy rígidos, fluyendo con dificultad por los capilares sanguíneos, por lo que se reduce su supervivencia. [La vida media de un hematíe normal es de 120 días]. Estas circunstancias determinan los síntomas característicos de la drepanocitosis: menor supervivencia de los hematíes, y daños orgánicos derivados de las reacciones tisulares a un insuficiente aporte de sangre.

La clínica de la drepanocitosis debuta con inflamación de manos y pies, y un síndrome febril de duración variable. Los hematíes falciformes se adhieren a las paredes capilares dificultando el aporte de sangre a muchos órganos, si bien la primera manifestación, en forma de respuesta inflamatoria, se observa en manos y pies. La obliteración de los pequeños

vasos sanguíneos produce inflamación y fases de dolor agudo.

Otros síntomas son característicos de un cuadro anémico: cansancio, irritabilidad, mareos, palpitaciones, disnea, cianosis, ictericia, retraso del crecimiento y de la maduración sexual.

Esta anemia hace necesario, con frecuencia, realizar transfusiones de sangre, con riesgo de *hemosiderosis* que precisa la administración de «quelantes del hierro férrico» ([*Deferasirox*](#)). [La *hemosiderosis* daña irreversiblemente numerosos órganos, de preferencia el miocardio].

Otro signo patognomónico de la drepanocitosis es la esplenomegalia por atrapamiento en el bazo de los hematíes falciformes.

Los pacientes con drepanocitosis pueden sufrir así mismo el denominado «síndrome torácico agudo», que sintomatológicamente remeda un cuadro de neumonía.

Es frecuente la pérdida de visión debida a la angiogénesis en la retina como mecanismo compensatorio al insuficiente aporte de sangre a esta trascendental membrana sita en la parte posterior del globo ocular.

Por idéntica razón (atrapamiento de los hematíes falciformes en los vasos de resistencia), se puede producir trombosis venosa profunda, ictus y embolismo pulmonar.

Zaragoza, a 16 de abril de 2016

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