

¿Qué es la enfermedad de células falciformes?



La **enfermedad de células falciformes** es una afección genética común que afecta la hemoglobina, una proteína que se encuentra dentro de los glóbulos rojos (GR). La función de los glóbulos rojos es transportar oxígeno a todo el cuerpo. Los glóbulos rojos saludables son redondos y flexibles y pueden moverse fácilmente por los vasos sanguíneos de nuestro cuerpo para proporcionar oxígeno cuando sea necesario.

En las personas con enfermedad de células falciformes, las moléculas de hemoglobina anormales se adhieren entre ellas (proceso denominado “polimerización”). Esto causa una forma anormal en los glóbulos rojos: forma de

C rígida e inflexible, como una vieja herramienta agrícola llamada “hoz”.

Estos glóbulos rojos “en forma de hoz” o “falciformes” viven solo de 10 a 20 días, en comparación con los 120 días de los glóbulos rojos saludables. Esta escasez de glóbulos rojos provoca la afección conocida como **anemia**. Los glóbulos rojos rígidos quedan atrapados fácilmente en los vasos sanguíneos (denominado “vasooclusión”), lo cual obstruye el flujo de sangre normal e impide que los glóbulos rojos lleven oxígeno eficazmente al cuerpo. Esto es lo que puede causar los síntomas de la enfermedad de células falciformes.

Síntomas de la enfermedad de células falciformes

Existen muchas complicaciones a corto y largo plazo de la enfermedad de células falciformes. El síntoma característico es tener eventos de dolor imprevisibles y debilitantes, conocidos como episodios o crisis vasooclusivos.

Muchas personas que tienen la enfermedad de células falciformes sienten dolor todos los días de su vida. A veces el dolor es tan fuerte que puede ser necesario una visita al departamento de emergencias o una hospitalización para manejar el dolor agudo.

Además del dolor, otros signos y síntomas de la enfermedad de células falciformes incluyen:

- anemia y fatiga severas
- infecciones graves
- ictericia (causada por la ruptura de los glóbulos rojos), que causa coloración amarilla en los ojos o la piel y oscurecimiento de la orina
- accidente cerebrovascular u otro daño neurológico
- dificultades en la escuela
- daño progresivo a muchos órganos, incluido el corazón, los pulmones, el bazo y los riñones

Tratamientos para la enfermedad de células falciformes

Si bien la enfermedad de células falciformes se describió por primera vez hace más de 100 años, no

hubo tratamientos eficaces hasta recientemente. Por suerte, ahora estamos en una época en la que hay cada vez más tratamientos disponibles para las personas que tienen células falciformes.

Hidroxiurea

La hidroxiurea es un medicamento que se toma por vía oral una vez al día. Es la base del tratamiento para la enfermedad de células falciformes y ahora se usa rutinariamente a partir del primer año de vida para los niños que tienen el tipo de enfermedad de células falciformes más grave. Se usa para prevenir las complicaciones a corto y a largo plazo de la enfermedad de células falciformes.

Los niños que comienzan a recibir la hidroxiurea a temprana edad pueden gozar de una vida saludable similar a la de sus pares que no tienen la enfermedad de las células falciformes. Afortunadamente, crecerán sin conocer el sufrimiento causado por el dolor frecuente y las complicaciones de las generaciones previas que no tuvieron acceso a este medicamento.

Para los adultos, la hidroxiurea puede reducir la frecuencia y la gravedad de muchos síntomas de la enfermedad de células falciformes. Sin embargo, dado que la hidroxiurea no estaba disponible cuando eran pequeños, para muchos adultos algunos de los síntomas o daño crónico en los órganos no pueden mejorar completamente solo con la hidroxiurea.

También hay tres medicamentos nuevos aprobados por la FDA para la enfermedad de células falciformes que ahora están disponibles, con muchos más en proceso. Además, la investigación en curso para desarrollar una cura para la enfermedad de células falciformes a través de un tratamiento denominado “terapia génica” da esperanza para el futuro.

Tipos de enfermedad de células falciformes

La enfermedad de células falciformes es una afección con la que las personas nacen; no se adquiere ni se contagia. En Estados Unidos, cuando nacen los bebés, se los evalúan para docenas de afecciones a través de un proceso llamado “evaluación del recién nacido”. La enfermedad de células falciformes es la afección que se identifica con mayor frecuencia mediante la evaluación del recién nacido, afectando aproximadamente a uno de cada 2,000 recién nacidos en Estados Unidos. A nivel mundial, la enfermedad de células falciformes es bastante común, ya que nace un bebé cada dos minutos con la enfermedad de células falciformes, mayormente en África subsahariana.

Hay dos tipos principales de la enfermedad de células falciformes: la SS y la SC. Las letras describen el tipo de hemoglobina (S o C), con la hemoglobina local llamada hemoglobina A.

- SS es la forma más común y más grave y representa aproximadamente dos tercios de todas las enfermedades de células falciformes en Estados Unidos.
- SC es el segundo tipo más común de la enfermedad de células falciformes que generalmente es el tipo menos grave, pero para muchas personas puede volverse más grave con la edad.

Genética de la enfermedad de células falciformes y cómo se transmite de padres a hijos

Como sucede con todas las características genéticas, todas las personas heredan un tipo de hemoglobina de cada progenitor. Las personas que tienen el rasgo drepanocítico, a veces denominados “portadores”, son calificados como AS, lo cual significa que tienen un gen de hemoglobina normal (A) y un gen de hemoglobina anormal (S).

Si dos progenitores con el rasgo drepanocítico (AS) tienen un bebé, para cada embarazo existe una probabilidad en cuatro de que el bebé tenga la forma SS de la enfermedad de células falciformes. Asimismo, si un progenitor es portador de la hemoglobina S (AS) y otro es portador de la hemoglobina C, existe una probabilidad en cuatro de que el bebé tenga la forma SC de la enfermedad de células falciformes.

Si uno de los progenitores es portador de S o C, pero el otro progenitor no porta una hemoglobina anormal (AA), no existe la probabilidad de que el bebé tenga la enfermedad de células falciformes. **Ambos progenitores** deben ser portadores (o ellos mismos tener la enfermedad de células falciformes) para tener un bebé afectado por la enfermedad.

La mayoría de las personas que tienen el rasgo drepanocítico no presentan síntomas y con frecuencia no saben que son portadores de un tipo de hemoglobina anormal. Es importante entender su condición de la drepanocitosis y el posible riesgo de tener un bebé con la enfermedad de células falciformes cuando encuentra una pareja y comienza a pensar en tener bebés.

La buena noticia es que ahora contamos con tratamientos altamente eficaces para la enfermedad de células falciformes y la mayoría de los bebés que nacen en esta generación tienen la oportunidad de vivir una vida plena y saludable.

El origen y la distribución de la enfermedad de células falciformes

La mutación de las células falciformes ocurrió por primera vez hace muchas generaciones para proteger a las personas contra la malaria, que es una infección grave y potencialmente mortal que es común en determinadas partes del mundo, como África subsahariana e India. Esos individuos con rasgo drepanocítico tienen menos riesgo de padecer malaria e incluso si la contraen, es improbable que mueran por malaria.

Debido a este efecto protector, en muchos países africanos, hasta una de cada cuatro personas tienen el rasgo drepanocítico. Esta también es la razón por la cual la mayoría de los estadounidenses que tienen la enfermedad de células falciformes son afrodescendientes o latinos con ascendencia africana.

Cabe destacar que la enfermedad de células falciformes no es una afección del color de piel. Las personas con cualquier color de piel pueden tener y tienen la enfermedad de células falciformes debido a la mezcla genética que se ha producido durante miles de años desde que esta mutación ocurrió por primera vez.

Transición de la atención pediátrica a la atención para adultos

La enfermedad de células falciformes es una transición de toda la vida que requiere atención especializada desde el diagnóstico en la infancia hasta la adultez. Los pacientes y sus familias reciben la mayor parte de su atención en el mismo **centro pediátrico** durante los primeros 20 años o más de su vida, desarrollando confianza y comodidad con su equipo de atención.

A medida que los niños que tienen la enfermedad de células falciformes se convierten en adultos, la “transición” de la atención a los proveedores de adultos, que generalmente se da entre los 18 y los 22 años de edad, es un gran desafío. Además de la transición a la vida adulta en general, con frecuencia los pacientes aprenden a usar el sistema de atención médica por sí solos por primera vez.

A veces los pacientes tienen problemas para ir al médico, usar su seguro o reponer sus medicamentos. Por estos motivos, puede ser más difícil para ellos manejar su enfermedad. Esta es

una etapa especialmente difícil para entablar una relación de confianza con un nuevo equipo de atención.

Además, los centros adultos de tratamiento de la enfermedad de células falciformes no tienen los amplios recursos que tienen los programas pediátricos. Esta interrupción en la atención generalmente provoca mayores complicaciones que requieren consultas en la sala de emergencias u hospitalizaciones y una disminución de la calidad de vida en general. En Lifespan estamos trabajando para disminuir esas disparidades e intentamos ofrecer atención de primer nivel independientemente de la edad.

Disparidades en la atención médica y la enfermedad de células falciformes

Lamentablemente, debido al racismo sistémico, las personas que tienen la enfermedad de células falciformes afrontan muchas dificultades relacionadas con el estigma y el prejuicio. Estas dificultades afectan negativamente su capacidad de recibir una atención equitativa de alta calidad, especialmente durante las crisis dolorosas agudas.

Existen varios estudios de investigación que demuestran que muchos profesionales médicos albergan ideas erróneas acerca de las diferencias biológicas entre las personas afrodescendientes y blancas (aunque la raza es un constructo social y no biológico) y tienen prejuicios implícitos basados en sus propias experiencias de vida que afectan negativamente la prestación de la atención, especialmente la atención relacionada con el manejo del dolor.

Debido al constructo social de la raza en los Estados Unidos, los pacientes con la enfermedad de células falciformes no solo deben afrontar las consecuencias de una afección de salud grave, sino que también deben moverse dentro de una sociedad en la que el color de su piel con frecuencia es una injusta desventaja. Muchos pacientes que tienen la enfermedad de células falciformes, cuando sufren y buscan tratamiento para su dolor debilitante, a menudo son erróneamente clasificados como en busca de drogas o se les cuestiona el verdadero nivel de dolor que sienten. Esto tiene como consecuencia un manejo del dolor inadecuado y más sufrimiento. En muchos casos, los pacientes incluso evitan el hospital por este estigma y esta atención inadecuada y sesgada.

En esta época de mayor iniciativa a favor de la diversidad, equidad e inclusión, ya no debemos tolerar estas desigualdades y debemos trabajar para mejorar la atención de las personas que tienen la enfermedad de células falciformes.

Centro Integral de la Enfermedad Falciforme de Lifespan (Lifespan Comprehensive Sickle Cell Center)

El **Centro Integral de la Enfermedad Falciforme de Lifespan (Lifespan Comprehensive Sickle Cell Center)** está trabajando para fusionar nuestros programas pediátricos y de adultos en una entidad que brinde atención integral, equitativa y óptima a los pacientes a lo largo de toda su vida, desde la infancia hasta la adultez con un equipo de expertos.

Los objetivos de nuestro centro de la enfermedad de células falciformes son:

- brindar atención clínica óptima
- participar en investigaciones avanzadas para mejorar más la atención de la enfermedad de células falciformes
- crear una comunidad de apoyo para la enfermedad de células falciformes para nuestros pacientes y sus familias

- luchar contra generaciones de inequidad y racismo estructural con una política de tolerancia cero para disminuir el estigma y el prejuicio relacionado con la salud en la atención de los pacientes que tienen la enfermedad de células falciformes.

Nuestro **equipo clínico multidisciplinario de la enfermedad de células falciformes**, formado por expertos, está enfocado en mejorar la vida de nuestros pacientes utilizando un enfoque antirracista y una defensa implacable para defender y apoyar a nuestros pacientes con el fin de eliminar el estigma y el prejuicio que han afectado su atención durante demasiado tiempo.

Acerca de los autores:

Patrick McGann, MD, PhD, Emily Franco, Margaret Lyons y Helena Bates

