

ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

La enfermedad de células falciformes (ECF) es el trastorno sanguíneo hereditario más común en Estados Unidos. Las personas con ECF nacen con la enfermedad. Esta enfermedad recibe su nombre por la forma anormal de media luna o “hoz” que desarrollan algunos glóbulos rojos. Debido a esta forma y a otras anomalías, los glóbulos rojos falciformes pueden bloquear el flujo de sangre a través del cuerpo y provocar episodios recurrentes de dolor, o crisis de dolor.

CAUSAS

La ECF es causada por un cambio en la hemoglobina, la proteína de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno a todas las partes del cuerpo. Este tipo de hemoglobina se denomina hemoglobina S. Cuando los glóbulos rojos con hemoglobina S pasan por los vasos sanguíneos más pequeños, llamados capilares, algunas de las células se forman en hebras rígidas y se vuelven pegajosas. Estas hebras rígidas y pegajosas a menudo se atascan y obstruyen los capilares. Como resultado, diferentes partes del cuerpo no reciben el oxígeno que necesitan.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

La mayoría de los recién nacidos que padecen ECF no presentan síntomas hasta los 5 o 6 meses de edad.

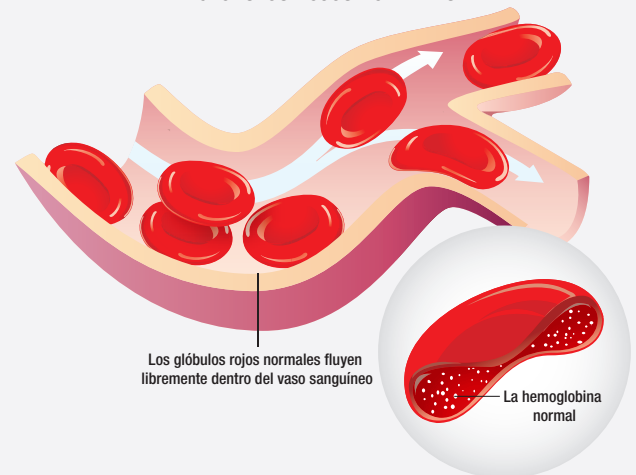
Los síntomas pueden variar de una persona a otra y pueden cambiar con el tiempo. Una persona puede tener o no síntomas dependiendo de la manera en que la ECF afecte a su salud. Algunas personas tienen síntomas de vez en cuando y otras los tienen muy a menudo.

SIGNOS Y SÍNTOMAS TEMPRANOS

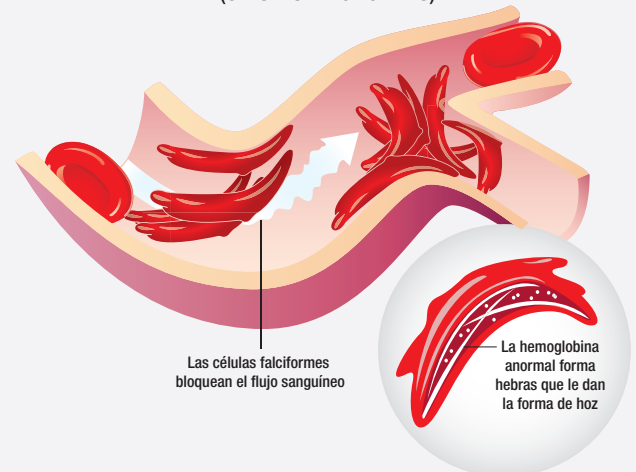
Los siguientes son algunos de los primeros síntomas de la ECF:

- Un color amarillento de la piel y del blanco de los ojos
- Cansancio o inquietud causados por la anemia
- Hinchazón dolorosa de las manos y los pies

GLÓBULOS ROJOS NORMALES



GLÓBULOS ROJOS ANORMALES Y FALCIFORMES (CÉLULAS FALCIFORMES)



ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

DIAGNÓSTICO

Los médicos diagnostican la ECF mediante diferentes análisis de sangre de detección. Las personas que no saben si tienen el gen que produce la hemoglobina falciforme u otra hemoglobina anormal, como beta (β) talasemia, hemoglobina C o hemoglobina E, pueden averiguarlo haciéndose un análisis de sangre. Esto les ayuda a saber si son portadores de un gen (o tienen el rasgo de células falciformes) de una hemoglobina anormal que podrían transmitir a un hijo. Todos los estados de Estados Unidos, el Distrito de Columbia y los territorios estadounidenses exigen que los hospitales realicen pruebas a los bebés para detectar la ECF como parte de un programa de detección neonatal.

TRATAMIENTO

La ECF es una enfermedad de por vida. La buena noticia es que en los últimos años se han aprobado varios medicamentos nuevos que ayudan a aliviar los síntomas. Una vez que se diagnostica la enfermedad, su médico puede recomendarle uno de estos medicamentos. En ciertas situaciones, las transfusiones de sangre pueden funcionar mejor para controlar las complicaciones, incluido el dolor crónico.

Actualmente, el trasplante de médula ósea es la única cura para la ECF. Pero esto no es para todas las personas. Muchos pacientes con ECF son demasiado mayores para un trasplante o no tienen un donante que tenga una buena compatibilidad genética. Un paciente necesita un donante con una buena compatibilidad para tener la mejor oportunidad de un trasplante exitoso.

Los investigadores también están explorando terapias genéticas. Las terapias genéticas tienen como objetivo reparar un gen defectuoso o añadir un gen nuevo o ausente. Estas terapias pueden ayudar a producir nuevos tratamientos o a curar la ECF.

ENSAYOS CLÍNICOS

El Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre sigue financiando y realizando ensayos clínicos para la ECF. Las personas que participan en los ensayos clínicos desempeñan un papel importante para ayudar a desarrollar nuevos tratamientos seguros y eficaces y posibles curas. Gracias a las contribuciones de los pacientes, los investigadores comprenden mejor las causas de la ECF y están desarrollando formas de prevenir y tratar las complicaciones. Obtenga más información sobre cómo participar en un [ensayo clínico](#).

REDUCCIÓN DE LAS COMPLICACIONES

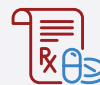
Las siguientes son algunas maneras en las que puede aliviar los síntomas y reducir la probabilidad de problemas graves:



RECIBA ATENCIÓN MÉDICA DE RUTINA.



MANTÉNGASE AL DÍA CON LAS VACUNAS.



APRENDA CÓMO MANEJAR EL DOLOR.

- Cuando el dolor empeore, beba mucho líquido y tome un analgésico antiinflamatorio no esteroideo como el ibuprofeno. Si tiene problemas renales, los médicos recomiendan el paracetamol en su lugar.
- Si no puede controlar el dolor en casa, acuda a un hospital de día, una unidad ambulatoria de ECF o una sala de emergencias para recibir medicamentos adicionales más fuertes y líquidos intravenosos.



ADOpte UN ESTILO DE VIDA SALUDABLE.

- Haga ejercicio regularmente.
- Elija [alimentos saludables para el corazón](#).
- Tome agua para evitar la deshidratación.
- Deje de fumar. Para recibir ayuda y apoyo gratuitos, visite <https://espanol.smokefree.gov>.
- Duerma de 7 a 9 horas por noche.



National Heart, Lung,
and Blood Institute

Blood Diseases
& Disorders
Education Program

Para más información, visite
www.nhlbi.nih.gov/es/salud/enfermedad-de-celulas-falciformes
NIH Publication No. 22-HL-3058S September 2022