

## Anemia drepanocítica

La anemia drepanocítica es una enfermedad hereditaria; una afección en la cual no hay suficientes glóbulos rojos sanos para transportar oxígeno por todo el organismo. Los glóbulos rojos normales y sanos son flexibles y redondos, se desplazan fácilmente por los vasos sanguíneos y llevan oxígeno a todas las partes del cuerpo. En las personas con anemia drepanocítica, los glóbulos rojos no son redondos. En lugar de ello, son curvos con forma de medialuna o de hoz. Esto se debe a que la hemoglobina en el glóbulo rojo es anormal. Los glóbulos rojos con forma de hoz no pueden desplazarse con facilidad y pueden bloquear los vasos sanguíneos pequeños.

Como consecuencia, el suministro de sangre a esa parte del cuerpo es restringido. Los órganos que no reciben un flujo de sangre normal con el tiempo se dañan. Este flujo de sangre restringido es lo que causa las complicaciones de la anemia drepanocítica, que pueden ser desde una leve fatiga hasta síntomas más graves como dolor (en los huesos y el pecho) que requiere tratamiento en el hospital, accidente cerebrovascular e infecciones. Las complicaciones varían de una persona a otra; algunas personas tienen que ir al médico con frecuencia y otras no tanto.

Para la mayoría de las personas con anemia drepanocítica no existe cura, ya que nacieron con la hemoglobina anormal. Sin embargo, hay tratamientos y medicamentos para controlar o prevenir los problemas de salud causados por la enfermedad.

### Causa

La anemia drepanocítica es una enfermedad hereditaria que dura toda la vida. Se nace con la enfermedad. Los enfermos heredan dos copias del gen anormal de anemia drepanocítica: uno de la madre y otro del padre, y fabrican hemoglobina drepanocítica anormal. Las personas que heredan el gen de anemia drepanocítica de un progenitor y el gen de hemoglobina normal del otro progenitor tienen una afección llamada **rasgo falciforme**.

El rasgo falciforme es distinto de la anemia drepanocítica. Las personas que tienen el rasgo falciforme no tienen la enfermedad, pero sí tienen uno de los genes que la causan. Al igual que las personas que tienen anemia drepanocítica, las personas con rasgo falciforme pueden pasar el gen a sus hijos.

### Prevalencia

La anemia drepanocítica es la enfermedad genética más común del mundo y afecta a millones de personas. Es más común en personas cuya familia proviene de África, América Central o América del Sur (especialmente de Panamá), las islas del Caribe, los países del Mediterráneo (como Turquía, Grecia e Italia), India y Arabia Saudita.

En los Estados Unidos, la anemia drepanocítica afecta a unas 70,000 personas. Principalmente afecta a los afroamericanos, y ocurre en aproximadamente 1 de cada 500 nacimientos de afroamericanos. Aproximadamente 1 de cada 12 afroamericanos tiene el rasgo falciforme. Los hispanoamericanos también se ven afectados: la afección ocurre en 1 de cada 1,000 a 1,400 nacimientos de hispanoamericanos.

### Síntomas

Los signos y síntomas de la anemia drepanocítica varían. Algunas personas tienen síntomas leves. Otras tienen síntomas muy graves y son hospitalizadas con frecuencia para recibir tratamiento. La anemia drepanocítica está presente desde el nacimiento, pero muchos bebés no muestran ningún signo hasta después de los cuatro meses de edad. Los signos y síntomas más comunes están asociados con anemia y dolor. Otros signos y síntomas están asociados con complicaciones en los órganos a causa de la enfermedad.

## **Signos y síntomas relacionados con la anemia:**

- Fatiga (el síntoma más común)
- Falta de aire
- Mareos
- Dolor de cabeza
- Frío en las manos y los pies
- Piel pálida
- Dolor en el pecho

## **Signos y síntomas relacionados con el dolor**

Un síntoma común de la anemia drepanocítica es el dolor repentino que afecta distintas partes del cuerpo. Este dolor se llama “crisis drepanocítica”. Las crisis drepanocíticas con frecuencia afectan los huesos, los pulmones, el abdomen, los brazos, las piernas y las articulaciones.

Una crisis drepanocítica ocurre cuando los drepanocitos forman cúmulos en el torrente sanguíneo. Otras células también pueden contribuir a la formación de estos cúmulos. Estos cúmulos de células bloquean el flujo de sangre por los vasos sanguíneos pequeños de los órganos y las extremidades. Esto puede causar dolor y dañar los órganos.

El dolor de las crisis drepanocíticas puede ser agudo (repentino) o crónico (duradero), pero el dolor agudo es más común. El dolor agudo sobreviene repentinamente y puede ser de leve a muy grave. El dolor suele durar desde unas horas hasta algunos días. El dolor crónico a menudo dura desde varias semanas hasta varios meses. El dolor crónico puede ser difícil de soportar y mentalmente agotador. Este dolor puede limitar seriamente las actividades diarias, el trabajo y la educación.

Casi todas las personas que tienen anemia drepanocítica sufren crisis dolorosas en algún momento de la vida. Algunas personas tienen estas crisis menos de una vez al año. Otras pueden tener 15 crisis o más en un año.

## **Diagnóstico**

El diagnóstico temprano de la anemia drepanocítica es muy importante para que los niños que tienen la afección puedan recibir el tratamiento adecuado. En casi todos los estados de los Estados Unidos ahora se realizan análisis de sangre de detección de anemia drepanocítica

a los recién nacidos. Cualquiera puede pedir un análisis de detección de anemia drepanocítica.

Si bien el análisis de sangre puede diagnosticar la anemia drepanocítica, los médicos no pueden predecir cuán gravemente la enfermedad afectará a un paciente en particular. No hay un análisis sencillo que identifique qué pacientes tendrán una vida de duración casi normal, pocas crisis dolorosas y escaso daño en el cuerpo a causa de sus drepanocitos y qué pacientes tendrán crisis dolorosas frecuentes y vidas de duración drásticamente limitada. Por este motivo, puede ser difícil decidir sobre un curso de tratamiento antes de que la persona presente síntomas.

## **Opciones de tratamiento**

La anemia drepanocítica no tiene una cura ampliamente disponible. Sin embargo, ciertos medicamentos, como la hidroxiurea, los antibióticos y las transfusiones de sangre (en algunos casos); pueden aliviar los síntomas de esta enfermedad. Además, cuando suceden complicaciones, éstas requieren tratamiento y, a veces, hospitalización. Para algunos enfermos con anemia drepanocítica, estos tratamientos son suficientes para controlar la enfermedad, y les permiten regresar a la vida de una persona sin anemia drepanocítica, aunque tengan la enfermedad. Para otros enfermos esto no es posible. Es a este grupo de personas que no responden al tratamiento médico que un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón les ofrece la posibilidad de curar la enfermedad.

## **Trasplante de médula ósea o de sangre de cordón**

El trasplante de médula ósea o de sangre de cordón puede ofrecer la posibilidad de una cura a algunos pacientes con anemia drepanocítica grave. El trasplante, sin embargo, conlleva serios riesgos y no es una buena opción para todos los pacientes. El trasplante reemplaza los glóbulos rojos del paciente con las células formadoras de sangre sanas del donante.

La persona que dona médula ósea o sangre de cordón puede ser un familiar (generalmente un hermano o hermana) o una persona no relacionada con la familia (un donante no relacionado que dona su médula ósea, o padres que donan la sangre del cordón de su bebé). Es muy importante que la persona que dona sus células para el trasplante sea muy compatible

con el tejido de la persona que tiene anemia drepanocítica. Esto se determina realizando un análisis de sangre. El mejor donante es un hermano o hermana cuyo tejido es compatible.

Sin embargo, la mayoría de las personas no cuenta con un familiar con tejido compatible. Si un paciente no tiene un familiar con tejido compatible, los médicos buscarán en el Registro Sé el donante<sup>SM</sup> del Programa Nacional de Donantes de Médula Ósea (National Marrow Donor Program, NMDP) un donante voluntario adulto o una unidad de sangre de cordón con tejido compatible que ya se haya obtenido y almacenado.

## Las opciones de tratamiento

Si usted o su hijo tienen anemia drepanocítica, es importante que visite a un médico que pueda atenderlos.

Un médico experto en anemia drepanocítica puede hablar con usted sobre las distintas opciones de tratamiento disponibles, explicarle los riesgos y los beneficios y sugerirle la mejor opción de tratamiento para usted o su hijo. Cualquiera que sea el tratamiento que usted y su médico elijan, podría ser invitado a participar en un ensayo clínico. Hay varios ensayos clínicos sobre la anemia drepanocítica y la opción (es decir, cuál es

el ensayo con el mejor tratamiento) dependerá de los síntomas que usted o su hijo tengan.

Según la gravedad de las complicaciones de la anemia drepanocítica, las opciones de tratamiento pueden incluir un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón de un donante compatible no relacionado, especialmente si el trasplante es una buena opción y si no hay un donante compatible disponible en la familia.

Se ha desarrollado un ensayo clínico del trasplante de intensidad reducida de donantes no relacionados para estudiar si estos trasplantes pueden beneficiar a pacientes que tienen la enfermedad grave. Los ensayos clínicos se llevan a cabo para que los médicos puedan averiguar si un nuevo tratamiento es mejor que el tratamiento actual (o “estándar”) y a veces los beneficios son para otro paciente y no para usted o su hijo. Así que es muy importante que usted o su hijo vean a un experto en anemia drepanocítica que pueda explicarle las distintas opciones de tratamiento y guiarlo en sus decisiones sobre el tratamiento

Para obtener más información sobre las enfermedades que se pueden tratar con un trasplante, visite [marrow.org/patient](http://marrow.org/patient).

Disponible en los siguientes idiomas: español, inglés.

El Programa Nacional de Donantes de Médula Ósea (National Marrow Donor Program®, NMDP) ayuda a las personas que, para seguir viviendo, necesitan un trasplante de médula ósea o de sangre de cordón. Ponemos en contacto a pacientes, médicos e investigadores con los recursos que necesitan para ayudar a más personas a vivir más tiempo y tener una vida más saludable. Registro Sé el donante<sup>SM</sup> es el nuevo nombre del registro del NMDP. Si no hay un donante compatible en su familia, su médico puede ponerse en contacto con el NMDP para buscar en el Registro Sé el donante y otros registros del mundo en los cuales se puede acceder a más de 12 millones de donantes y 300,000 unidades de sangre de cordón. Además de incrementar el registro, Sé el donante también recluta voluntarios para que colaboren en nuestra misión y recauda fondos a través de la Fundación Sé el donante<sup>SM</sup> para ayudar a los pacientes y sus familias.

La Oficina de Apoyo al Paciente (Office of Patient Advocacy, OPA) del NMDP ofrece recursos y servicios para ayudar a los pacientes y sus familias durante el proceso del trasplante. OPA puede ayudarle a:

- Entender sus opciones de tratamiento
- Responder las preguntas que tenga sobre el proceso del trasplante
- Elegir un centro de trasplantes
- Averiguar sobre su cobertura de seguro y sus opciones financieras
- Prepararse para la vida después del trasplante

Además de los materiales impresos y audiovisuales (que se ofrecen en varios idiomas), la OPA cuenta con administradores de casos bilingües (español/inglés) y el servicio de intérpretes LanguageLine a disposición de quienes llaman. Todos los materiales y servicios de la OPA son gratuitos y confidenciales.

Para ponerse en contacto con la Oficina de Apoyo al Paciente:

Llame sin cargo al 1 (888) 999-6743

Fuera de los Estados Unidos, llame al (612) 627-8140

Envíenos un mensaje de correo electrónico a [patientinfo@nmdp.org](mailto:patientinfo@nmdp.org)

Visítenos por Internet en [marrow.org/patient](http://marrow.org/patient)