



En la enfermedad
de células falciformes,

NO ESTÁS SOLO

www.anemiafalciforme.es

Sickle Cell Disease

KNOW MORE
DO MORE TOGETHER

Palabras inspiradoras de todo el mundo

Las historias de las personas con enfermedad de células falciformes llevan demasiado tiempo sin ser contadas. Compartiendo sus historias, estas personas ayudan a cambiar el modo en que el mundo ve esta enfermedad.



REINO UNIDO

Quiero que los demás pacientes con enfermedad de células falciformes sepan que no están solos en su sufrimiento y que siento su dolor. — **Emmanuel, 41 años**



FRANCIA

Todavía hay motivos para tener esperanza, para seguir luchando, y para vivir y disfrutar de la vida tanto como podamos. — **Yolande, 35 años**



ESTADOS UNIDOS

La enfermedad de células falciformes me anima a hacer más, a seguir adelante, a esforzarme por ser mejor y a mostrar a la gente que yo también puedo hacerlo. — **Tartania, 39 años**



BRASIL

Quiero que seamos más abiertos y sinceros en relación con la enfermedad de células falciformes. — **Yran, 16 años**



FRANCIA

Creo que la comunidad de personas con enfermedad de células falciformes es una gran familia y que realmente podemos ayudarnos los unos a los otros. — **Demba, 32 años**



ESPAÑA

Lo que le diría a una persona que recientemente ha sido diagnosticada es que intente pensar en las cosas que aún le quedan y no en las que está perdiendo. — **Ilda, 20 años**



GHANA

Nada debe limitarte, seas o no una persona que vive con la enfermedad de células falciformes. — **Nana, 25 años**



KENIA

Quiero que la gente sepa que la enfermedad de células falciformes es como cualquier otra enfermedad y que no deben perder la esperanza. — **Ted, 18 años**

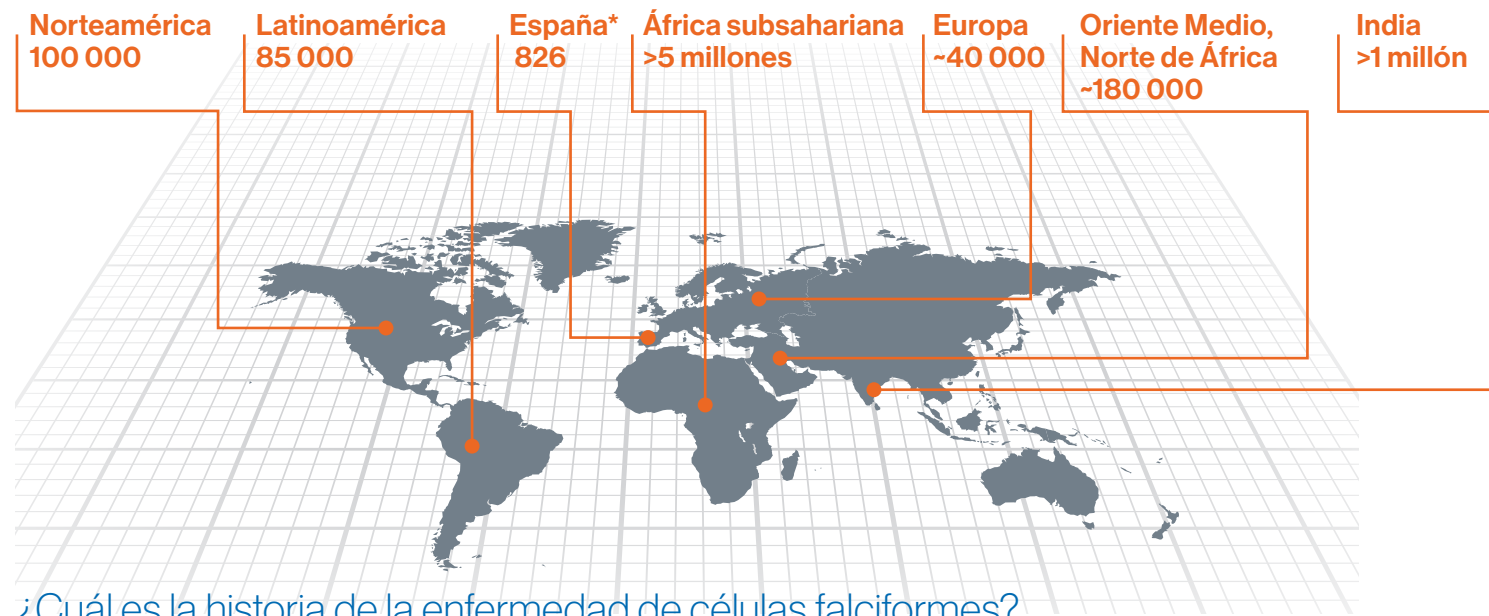


NO ESTÁS SOLO

“Sin saberlo, tanto mi padre como mi madre eran portadores del rasgo falciforme. Nos lo transmitieron a mí y a mi hermano menor, Yran. La enfermedad de células falciformes que tiene Yran es más grave que la mía y en su caso el dolor es más intenso”.

— Yago, 25 años, Brasil

Más de 6 000 000 de personas sufren la enfermedad de células falciformes



¿Cuál es la historia de la enfermedad de células falciformes?

El gen de células falciformes apareció hace miles de años¹ en personas que vivían en zonas en las que la malaria estaba, y de hecho continúa estando, extendida. Más adelante se llegó a la conclusión de que este gen de células falciformes puede tener un papel protector contra la malaria.²

A medida que la gente se trasladó o migró de sus países de origen, la enfermedad de células falciformes se propagó por distintas zonas del mundo, como Europa y Norteamérica y Sudamérica. Esto significa que las personas de origen mediterráneo, de Oriente Medio, caucásico, indio, hispano, nativo americano y también con otros ancestros pueden estar afectadas.^{3,4}

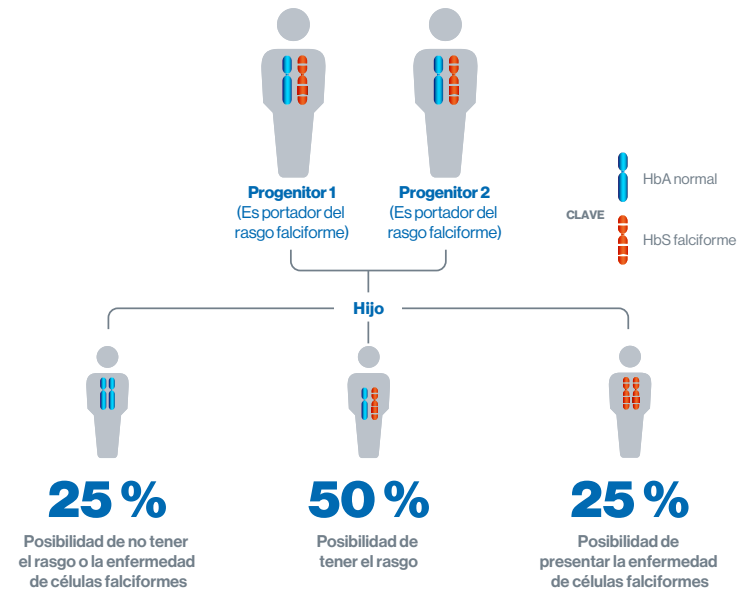
*Según el Registro Español de Hemoglobinopatías de la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátrica (REHem-SEHOP).

La enfermedad de células falciformes es un trastorno sanguíneo hereditario⁵

El hecho de que se trate de un trastorno sanguíneo hereditario significa que, si alguien presenta la enfermedad de células falciformes, es porque se la han transmitido sus padres biológicos a través de sus genes.

Cada persona hereda un gen de la hemoglobina (Hb) de cada uno de sus progenitores. Las personas portadoras del rasgo falciforme tienen un gen de la hemoglobina normal (HbA) y un gen de la hemoglobina falciforme (HbS). Si una persona tiene un gen de la hemoglobina normal, no presenta enfermedad de células falciformes.

A la derecha puede verse cómo la HbSS, un tipo habitual de la enfermedad de células falciformes, puede pasar de padres a hijos. Recuerda que existen distintos tipos de la enfermedad de células falciformes. El tipo concreto de la enfermedad de células falciformes que padece una persona depende del tipo de hemoglobina, además de la derivada del gen de la hemoglobina anormal HbS, que hereda de sus padres.



¿Qué riesgo hay de transmitir la enfermedad de células falciformes?

El riesgo de transmitir la enfermedad varía dependiendo de si cada uno de los progenitores tiene el rasgo falciforme o bien la enfermedad.

Por ejemplo, cuando ambos padres tienen el rasgo de células falciformes, hay un 50 % de posibilidades de que su hijo/a también lo tenga, un 25 % de posibilidades de que el hijo/a no lo tenga y un 25 % de probabilidades de que el hijo/a herede la ECF.



NO ESTÁS SOLO

“Imagina tener a alguien martilleándote en mitad del pecho. Constantemente. Sin parar un minuto. Es algo brutal”.

— June, 36 años, Reino Unido

La enfermedad de células falciformes hace que los eritrocitos sean menos estables^{5,6}

El gen HbS causa que los eritrocitos se vuelvan rígidos y adquieran forma de hoz.

Esto hace que las células sean:

- Inestables
- Menos eficaces en el transporte de oxígeno
- Es probable que dañen los vasos sanguíneos, lo que contribuye a causar crisis de dolor



HbS, gen de la hemoglobina falciforme.

¿Qué es una crisis de dolor?

En todo el mundo, millones de personas con la enfermedad de células falciformes experimentan crisis de dolor



Las crisis de dolor, también conocidas como eventos o episodios de dolor, son el signo clave de la enfermedad de células falciformes.⁷ No obstante, hay muchos más factores que intervienen en esta historia.

- La enfermedad de células falciformes va más allá de los eritrocitos. La enfermedad cursa con un efecto progresivo y a menudo asintomático sobre los vasos sanguíneos y sobre otras células sanguíneas, como los leucocitos y las plaquetas⁸
- Este efecto progresivo sobre las células sanguíneas y los vasos sanguíneos puede llevar a la formación de agregados que, cuando se hacen lo bastante grandes, pueden obstruir los vasos sanguíneos lo que, a su vez, puede provocar eventos impredecibles e intensos que reciben el nombre de crisis de dolor⁷
- La enfermedad de células falciformes y las crisis de dolor pueden tener efectos duraderos sobre el organismo, la mente y la salud general⁸⁻¹⁰

Casi **7 de cada 10** crisis de dolor se tratan **en casa**.¹¹

Es importante llevar un seguimiento e informar al médico de todas las crisis de dolor que experimentéis tú o tu hijo. Juntos, tu médico y tú, podéis diseñar un plan para controlar mejor las futuras crisis de dolor.



NO ESTÁS SOLO

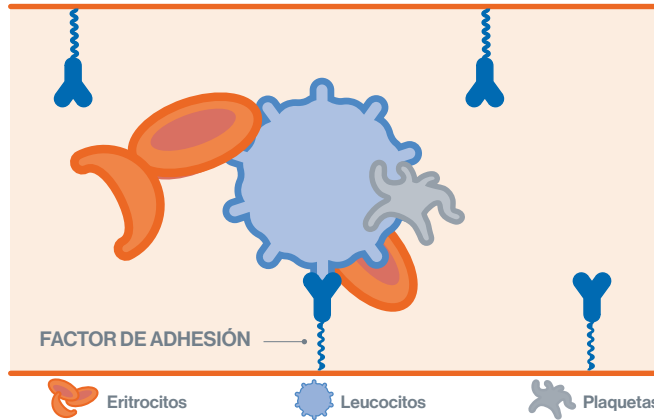
“Tienes dos opciones, o eres un superviviente o eres un guerrero. Yo elegí ser guerrero”.

— Zakareya, 45 años, Baréin

¿Qué causa las crisis de dolor de la enfermedad de células falciformes?

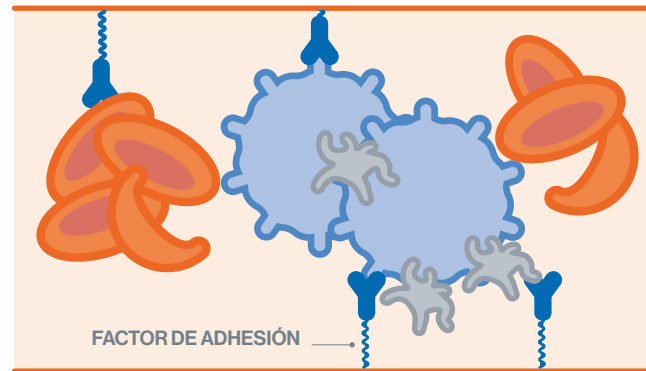
Las crisis de dolor son resultado de un proceso progresivo denominado vasooclusión, en el que intervienen tres factores clave:^{5,8}

Adhesión



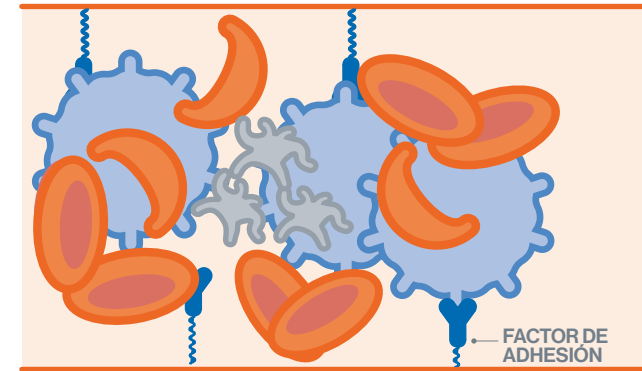
- Los vasos sanguíneos resultan dañados por los eritrocitos falciformes y la rotura de los eritrocitos
- Estos daños provocan la inflamación e irritación de los vasos sanguíneos y esta, a su vez, la activación de unas moléculas de la sangre que reciben el nombre de selectinas. Puede pensarse en las selectinas como en “factores de adhesión”

Agrupación



- Estos factores de adhesión son los que hacen que las células sanguíneas se adhieran entre sí y a las paredes de los vasos sanguíneos
- Este proceso puede originar la formación de agregados en el torrente sanguíneo. Los médicos pueden referirse también a este proceso como adhesión multicelular

Oclusioniones



- Los agregados aumentan de tamaño y dan lugar a obstrucciones que dificultan la circulación normal de la sangre, y por tanto del oxígeno, por los vasos sanguíneos
- El proceso de formación de agregados y aparición de obstrucciones es un proceso progresivo

Cuando los agregados de células sanguíneas se hacen lo bastante grandes, pueden obstruir el paso de la sangre y, por tanto, el aporte normal de oxígeno.⁵

La falta de oxígeno en los vasos sanguíneos puede causar **crisis de dolor.**⁵



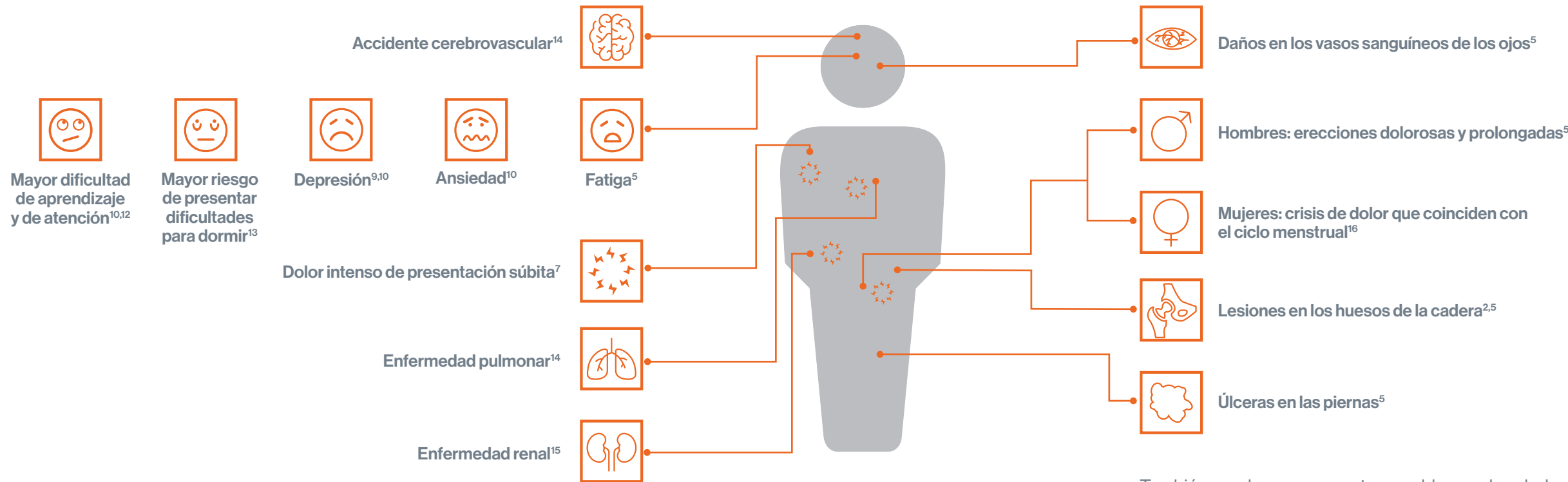
NO ESTÁS SOLO

“Padezco enfermedad de células falciformes, pero sigo adelante y creo en mí”.

— Laëtitia, 28 años, Francia

La salud física y emocional pueden verse afectadas por la enfermedad de células falciformes y las crisis de dolor...

El efecto de la enfermedad de células falciformes y las crisis de dolor puede ir asociado a complicaciones agudas y crónicas, como daños y fallos orgánicos.²



...pero son muchas las personas que a pesar de todo llevan vidas plenas y productivas

Saber más. Hacer más. Juntos.

Recuerda, no estás solo.

A pesar de los efectos que la enfermedad de células falciformes puede tener sobre la salud, muchas personas siguen llevando una vida plena.

También pueden aparecer otros problemas de salud, como disfunciones del corazón, el hígado o el bazo.⁵



NO ESTÁS SOLO

“Mis crisis de dolor y el hecho de vivir con la enfermedad de células falciformes pueden ser algo impredecible y tormentoso, pero siento que la creación artística es algo que me aporta calma y una sensación de control. Me hace sentir que tengo las cosas controladas”.

— Ahmed, 28 años, Baréin

La enfermedad de células falciformes y las crisis de dolor pueden afectar al trabajo, la educación y la vida social

¿Lo sabías?

En el caso de las personas con la enfermedad de células falciformes que tienen un empleo,

1 de cada 6

días con crisis de dolor resulta en **un día de ausencia al trabajo**¹⁰



La enfermedad de células falciformes puede ser causa de

aislamiento

debido a las crisis de dolor y **los largos períodos de permanencia en casa o el hospital**¹²



La mayoría de los niños con enfermedad de células falciformes **perdieron más de**

3 días

de escuela

u otras actividades después de recibir el alta del servicio de urgencias o del hospital¹⁷



El 65 %

de los hombres y mujeres con la enfermedad de células falciformes dicen presentar una **salud sexual disminuida**, y casi todos señalan a las crisis de dolor como la principal razón para ello¹⁸



Pequeños pasos pueden marcar la diferencia

Recibe tratamiento



- Es recomendable acudir a un **hematólogo familiarizado con la enfermedad de células falciformes**,^{5,19} ya que son especialistas en trastornos sanguíneos como la enfermedad de células falciformes. Si no te es posible acceder a uno, trabaja estrechamente con tu médico de atención primaria
- **Habla regularmente con un médico** sobre el control de la enfermedad de células falciformes^{5,19}
- Cuando se presente una crisis de dolor, **busca ayuda médica**^{5,19}

Permanece sano



- **Lávate las manos**, come comida sana y preparada de forma segura, y vacúnate para evitar ponerte enfermo¹⁹
- Trata de **evitar las temperaturas demasiado cálidas y demasiado frías**⁵
- **Manténte hidratado** (bebe de 8 a 10 vasos de agua al día)^{5,19}

Cuidate



- **Recuerda que no estás solo**: tu familia y tus amigos pueden ayudarte a superar los retos sociales y emocionales que supone la enfermedad^{5,19}
- Considera la posibilidad de unirse a **un grupo de apoyo para compartir consejos** sobre la vida con la enfermedad de células falciformes^{5,19}
- Intenta **reducir tus niveles de estrés**, descansa lo suficiente y acuerda con un médico **un plan de ejercicio personalizado**^{5,19}



NO ESTÁS SOLO

“Tener una actitud abierta respecto al hecho de padecer la enfermedad me ha ayudado a crear un sistema de apoyo fiable y empático”.

— Caroline, 24 años, Brasil

Es importante tener apoyo en esos momentos en los que te sientes solo

Las personas con la enfermedad de células falciformes pueden sentir que su carga es menor cuando tienen familiares y amigos que pueden prestarles su apoyo. No subestimes la ayuda que pueden prestarte los demás.

A continuación te mostramos algunas sugerencias que pueden ayudarte a construir una red de apoyo emocional y social:



Habla con tu médico de cómo te sientes en el plano emocional y de cómo gestionas las crisis de dolor⁵



Busca a aquellas personas que puedan ayudarte a afrontar los retos emocionales y sociales de la enfermedad de células falciformes⁵



Establece contactos con otras personas de la comunidad de pacientes de la enfermedad de células falciformes en línea⁵

¿Estás buscando apoyo adicional? En todo el mundo existen grupos de apoyo para personas afectadas por la enfermedad de células falciformes. Pregunta a tu médico si conoce alguno. Es posible que pueda ponerte en contacto con las organizaciones que existan en tu zona.

Si tu hijo tiene la enfermedad, disponer de un plan de transición puede ayudar a los pacientes pediátricos a pasar a la atención médica de adultos^{5,20}



12-13 años de edad

Los pacientes y los profesionales sanitarios comienzan a hablar sobre el paso a la atención de adultos^{20,21}



14-15 años de edad

Los pacientes aprenden las medicaciones y las dosis que están recibiendo^{20,21}



16-17 años de edad

Los pacientes y los profesionales sanitarios empiezan a identificar a los nuevos proveedores de atención de adultos^{20,21}



≥18 años de edad

Los pacientes empiezan a visitar a los nuevos proveedores de atención de adultos²⁰

¿Cómo puedes estar mejor preparado cuando hables con el pediatra de tu hijo sobre el paso a la atención de adultos?

- Comenta cualquier antecedente de transfusiones que haya recibido y ten disponible la información de tu médico principal
- Asegúrate de conocer los nombres de los medicamentos que toma tu hijo y las dosis que recibe; lleva sus medicamentos contigo
- Comenta cualquier síntoma que tenga tu hijo

No estás solo. Juntos podemos hacer más.

Comparte tus experiencias

- Cuéntale a tu familia y a tus amigos tus experiencias con la enfermedad de células falciformes; utiliza para ello **#UntoldSickleCellStories** en las redes sociales



Permanece informado

- Puedes sentirte más cómodo hablando sobre la enfermedad de células falciformes si aprendes más sobre ella y comprendes las bases médicas de la enfermedad

Pasa a la acción

- Visita a tu médico de manera regular y crea un plan que te ayude a gestionar tu enfermedad. Lleva un registro e informa a tu médico de todas las crisis de dolor que experimentes, incluso de las que te hayas tratado en casa

Para aprender más sobre la enfermedad de células falciformes y leer más experiencias que no habían contado antes personas de todo el mundo, visita el enlace www.anemialfalciforme.es

1. Shriner D, Rotimi CN. Whole-Genome-Sequence-Based Haplotypes Reveal Single Origin of the Sickle Allele during the Holocene Wet Phase. *Am J Hum Genet* 2018; 102(4): 547-556. **2.** Piel FB, Steinberg MH, Rees DC. Sickle cell disease. *N Engl J Med* 2017; 376(16): 1561-1573. **3.** Ashley-Koch A, Yang Q, Olney RS. Sickle hemoglobin (HbS) allele and sickle cell disease: a HuGE review. *Am J Epidemiol* 2000; 151(9): 839-845. **4.** Piel FB, Hay SI, Gupta S, Weatherall DJ, Williams TN. Global burden of sickle cell anaemia in children under five, 2010-2050: modelling based on demographics, excess mortality, and interventions. *PLoS Med* 2013; 10(7): e1001484. **5.** National Heart, Lung and Blood Institute (NHLBI). Sickle cell disease. Available at: <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/sickle-cell-disease> Last accessed: April 2020. **6.** Zhang D, Xu C, Manwani D, et al. Neutrophils, platelets, and inflammatory pathways at the nexus of sickle cell disease pathophysiology. *Blood* 2016; 127(7): 801-809. **7.** Ballas SK, Gupta K, Adams-Graves P. Sickle cell pain: a critical reappraisal. *Blood* 2012; 120(18): 3647-3656. **8.** Conran N, Franco-Penteado CF, Costa FF. Newer aspects of the pathophysiology of sickle cell disease vaso-occlusion. *Hemoglobin* 2009; 33(1): 1-16. **9.** Adam SS, Flahiff CM, Kamble S, et al. Depression, quality of life, and medical resource utilization in sickle cell disease. *Blood Adv* 2017; 1(23): 1983-1992. **10.** Swanson ME, Grosse SD, Kulkarni R. Disability among individuals with sickle cell disease: literature review from a public health perspective. *Am J Prev Med* 2011; 41(6 Suppl 4): S390-S397. **11.** van Tuijn CF, Sins JW, Fijnvandraat K, et al. Daily pain in adults with sickle cell disease—a different perspective. *Am J Hematol* 2017; 92(2): 179-186. **12.** Chakravorty S, Tallett A, Witwicki C, et al. Patient-reported experience measure in sickle cell disease. *Arch Dis Child* 2018; 103(12): 1104-1109. **13.** Sharma S, Efid JT, Knupp C, et al. Sleep disorders in adult sickle cell patients. *J Clin Sleep Med* 2015; 11(3): 219-223. **14.** Elmariah H, Garrett ME, De Castro LM, et al. Factors Associated with Survival in a Contemporary Adult Sickle Cell Disease Cohort. *Am J Hematol* 2014; 89(5): 530-535. **15.** Rees DC, Williams TN, Gladwin MT. Sickle-cell disease. *Lancet* 2010; 376: 2018-2031. **16.** Smith-Whitley K. Reproductive issues in sickle cell disease. *Blood* 2014; 124(24): 3538-3543. **17.** Brandow AM, Brousseau DS, Panepinto JA. Post-discharge Pain, Functional Limitations, and Impact on Caregivers of Children with Sickle Cell Disease Treated for Painful Events. *Br J Haematol* 2009; 144(5): 782-788. **18.** Cõbo Vde A, Chapadeiro CA, Ribeiro JB, et al. Sexuality and sickle cell anemia. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2013; 35(2): 89-93. **19.** CDC. Sickle Cell Disease. Available at: <https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/index.html> Last accessed: April 2020. **20.** DeBaun MR, Telfair J. Transition and sickle cell disease. *Pediatrics* 2012; 130(5): 926-935. **21.** de Montalembert M, Guittion C. French Reference Centre for Sickle Cell Disease. Transition from paediatric to adult care for patients with sickle cell disease. *Br J Haematol* 2014; 164(5): 630-635.