Manual de la **Enfermedad de Células Falciformes**

NOVARTIS

Cruz Roja Española

aeal
LINFOMA · MIELOMA · LEUCEMIA

ASAFE

¿Qué es la Enfermedad de Células Falciformes?

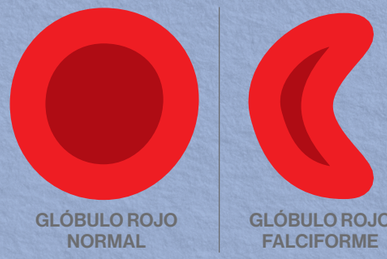
- La **Enfermedad de Células Falciformes** (ECF), también conocida como anemia falciforme, es una enfermedad hereditaria de la sangre, que se transmite por los genes[1].

- Las personas con ECF tienen un problema en el gen que produce la hemoglobina[1].

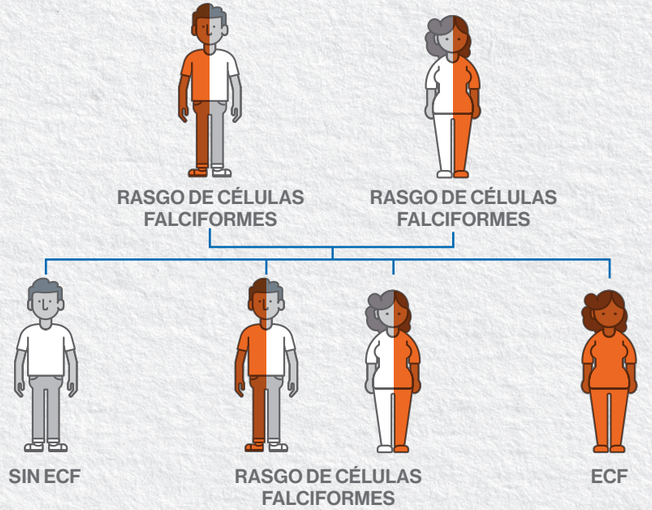
- La **hemoglobina** es una proteína presente en los glóbulos rojos, las células de la sangre encargadas de transportar el oxígeno desde los pulmones a todas las partes del cuerpo[1].

- En los glóbulos rojos sanos, la hemoglobina contribuye a que sean planos, redondeados y flexibles. En cambio, en una persona con ECF, la presencia de hemoglobina anormal, llamada también **hemoglobina falciforme, hace que los glóbulos rojos tengan una forma curvada y rígida** (también se dice que tienen forma de hoz o son falciformes)[1].

- Los **glóbulos rojos falciformes pueden atascarse en los vasos sanguíneos,** ralentizar o bloquear el flujo sanguíneo a distintas partes del cuerpo, pudiendo causar dolor y otras complicaciones en la salud[1].



- Una persona **hereda el rasgo de células falciformes** o la ECF de la misma forma en que hereda el color del pelo o de los ojos, **a través de los genes que recibe de su padre y su madre[1]:**

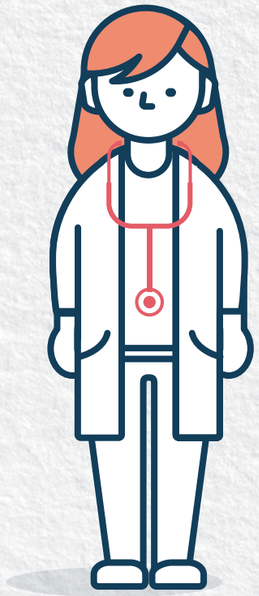


- Se dice que una persona tiene **rasgo de células falciformes** cuando hereda un gen que produce hemoglobina normal y otro gen que produce hemoglobina falciforme. Las personas con rasgo falciforme generalmente no tienen síntomas y, en la mayoría de casos, son personas sanas, pero pueden transmitir el gen alterado a sus hijos[1].

- Una persona con ECF hereda un gen de hemoglobina anormal de cada uno de sus progenitores[1].

La ECF es una enfermedad genética que se padece si se reciben dos genes anormales de la hemoglobina, uno de cada progenitor[1].

¿Cómo se diagnostica?



Una **prueba de sangre** puede mostrar si se ha heredado ECF o rasgo de células falciformes. La confirmación diagnóstica se hace a través de diferentes métodos[1].

La **detección de la ECF en el recién nacido** ayuda a un manejo de la enfermedad óptimo desde su diagnóstico precoz[1].

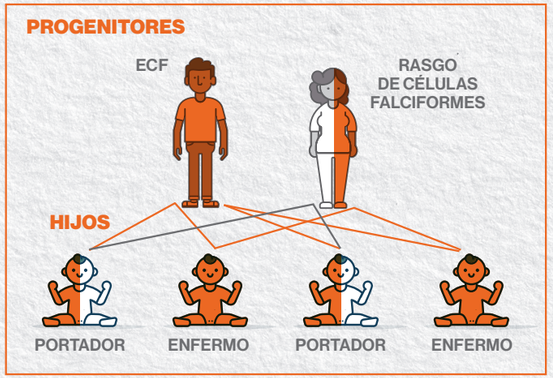
En España también se informa a las familias si se detecta que el bebé es portador sano del rasgo de células falciformes para que reciba recomendaciones generales y **asesoramiento genético,** muy importante a la hora de planificar un embarazo[1].

Si no se ha realizado la prueba de cribado neonatal, las personas con ECF generalmente se diagnostican cuando presentan algún síntoma o una complicación relacionada con la enfermedad[1].

¿Por qué es tan importante el asesoramiento genético?

Cada persona tiene dos genes para la hemoglobina, uno recibido del padre y otro de la madre[1].

1. Cuando **uno de los progenitores** tiene **rasgo falciforme,** es decir, tiene el gen pero no tiene la enfermedad, **y el otro padece la enfermedad[1]:**



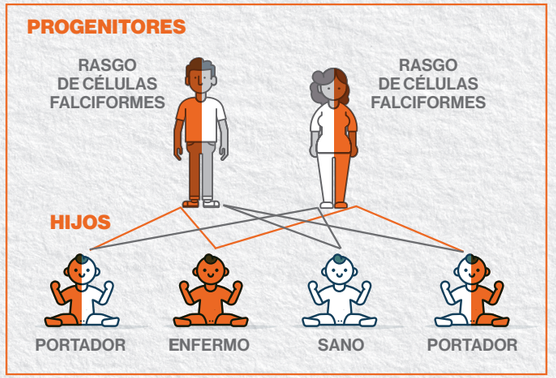
En cada embarazo hay[1]:

50 % de probabilidades de que su hijo/a herede la enfermedad.

50 % de probabilidades de que su hijo/a sea portador del gen de la enfermedad (sin padecerla).

Esta probabilidad es igual tanto si tiene la enfermedad el padre como la madre.

2. Cuando **ambos progenitores** tienen **rasgo falciforme,** es decir, tienen el gen pero no tienen la enfermedad[1]:



En cada embarazo hay[1]:

50 % de probabilidades de que su hijo/a sea portador de la enfermedad (sin padecerla).

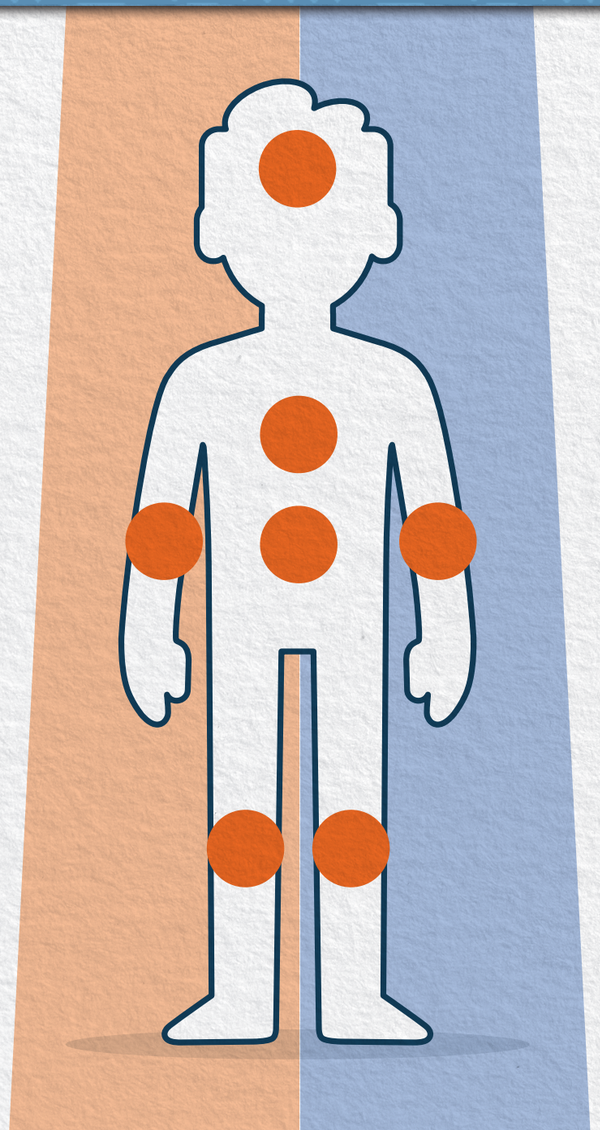
25 % de probabilidades de que sea sano y no portador (no herede el gen ni del padre ni de la madre).

25 % de probabilidades de que su hijo/a tenga la enfermedad (herede los dos genes de la enfermedad).

El consejo genético es muy importante. Si el padre y la madre padecen la enfermedad, todos los hijos heredarán la enfermedad[1]. Si está planeando tener hijos busque asesoramiento genético.

¿Cuáles son los síntomas y complicaciones de la ECF?

- **Los signos de la ECF se presentan durante el primer año de vida,** aproximadamente a los 5 meses de edad[2]:
  - Llanto.
  - Irritabilidad.
  - Color amarillo de la piel (ictericia).
  - Hinchazón de las manos y los pies.
- **Los síntomas de la ECF son diferentes para cada persona.** La mayoría están relacionados con complicaciones de la enfermedad[2].
- Los **glóbulos rojos falciformes se destruyen más rápido de lo normal**. El cuerpo puede tener problemas para crear bastantes células nuevas y reemplazar las que se pierden, causando lo que se denomina **anemia.** Tener anemia induce a un estado de fatiga, irritabilidad, cansancio extremo y dificultad para respirar[2].
- Al tener forma de hoz, los glóbulos rojos falciformes **no pueden fluir libremente por los vasos sanguíneos.** En consecuencia, el oxígeno no llega a todos los tejidos y órganos del cuerpo, lo que puede causar diferentes tipos de problemas[2].



- El bloqueo del flujo sanguíneo puede causar un dolor muy fuerte, denominado **crisis de dolor o crisis vasooclusiva,** una de las complicaciones más frecuentes asociadas a la ECF[3].
- La gravedad, duración y frecuencia de las crisis vasooclusivas varía según las personas[4].
- **Puede sentirse dolor en cualquier parte del cuerpo** y es posible que en más de un lugar a la vez. A menudo ocurre en[4]:
  - Brazos y piernas.
  - Abdomen.
  - Tórax.
  - Manos y pies (más típico en niños pequeños).
  - Zona lumbar.

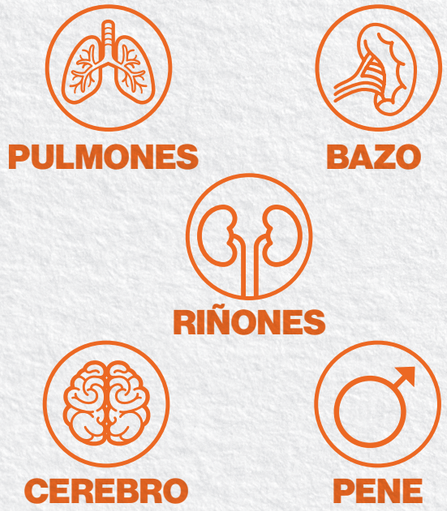
Es importante hacer un correcto seguimiento de estas crisis, no sufrirlas en casa y buscar ayuda profesional siempre que sea necesario.

¿Cuáles son los síntomas y complicaciones de la ECF?

Vasooclusión

↓

DAÑO EN LOS ÓRGANOS[5]



Otras complicaciones que pueden presentarse en la ECF son[4]:

- Dolor de cabeza o mareos.
- Erecciones dolorosas.
- Debilidad o dificultad para mover algunas partes de su cuerpo.
- Color amarillento de piel o el blanco de los ojos (ictericia).
- Infecciones (que pueden afectar sobre todo a los niños).

A lo largo de la vida, la ECF puede dañar el bazo, el cerebro, los ojos, los pulmones, el hígado, el corazón, y otros órganos[5].

Por eso es **muy importante mantener un seguimiento frecuente con su equipo médico y cumplir los tratamientos que le prescriban, así como las recomendaciones que le indiquen.**

Consejos y recomendaciones

Los pacientes pediátricos con ECF requieren una atención integral que aúne el cuidado habitual de cualquier niño y niña en atención primaria y los **servicios especializados multidisciplinares** de enfermería, hematología, psicología, trabajadores sociales y del resto de especialidades[1].

Durante la adolescencia se prepara la **transición** a las unidades de seguimiento de pacientes adultos con ECF[1].

Para mantenerse lo más saludable posible, asegúrese de recibir atención médica regular, llevar un estilo de vida saludable y evitar situaciones que puedan desencadenar una crisis de dolor[2].

NO OLVIDE:

- Tomar medidas para **prevenir las infecciones[6].**
- **Seguir el calendario de vacunación** general y recibir las vacunas recomendadas para pacientes con ECF para fortalecer el sistema inmunitario y evitar que enferme[1].
- **La falta de adherencia al tratamiento** se ha asociado a una **mayor incidencia de crisis vasooclusivas** y hospitalización[1].
- **El tratamiento y el seguimiento en los periodos libres de síntomas, el cumplimiento de la medicación y la asistencia a las revisiones periódicas son importantes para evitar la incidencia y gravedad de las complicaciones[1].**

ADEMÁS[1,4,7,8]:

- Aliméntese bien.
- Puede hacer ejercicio regular, pero no intenso. Y siempre tomando abundantes líquidos.
- Beba siempre mucha agua, especialmente en caso de fiebre, vómitos o diarrea.
- Controle el cansancio físico y descanse cuando sea necesario.
- Limite la cantidad de alcohol que bebe.
- Use técnicas para reducir el estrés.
- Lávese las manos con frecuencia.

Es muy importante seguir todas las recomendaciones de su equipo médico, y asistir a todas las visitas y controles analíticos para garantizar una mejor evolución de la enfermedad[1].

Recomendaciones para evitar y manejar las crisis de dolor

- Haga y **mantenga citas regulares con su equipo médico.** Estas visitas ayudarán a reducir la cantidad de problemas agudos que requieren atención inmediata. Su equipo médico puede ayudar a **prevenir complicaciones y mejorar su calidad de vida**[5].

- Por otra parte, se han señalado muchas y diversas circunstancias como **factores desencadenantes** de las crisis vasooclusivas. **Algunos cuidados pueden ayudar a reducir las crisis como, por ejemplo, evitar** [1,3,4,7,8]**:**

- La exposición al clima frío o al agua fría.
- La deshidratación.
- Las infecciones.
- El ejercicio físico intenso.
- Altitudes elevadas.
- Las situaciones de hipoxia (disminución del nivel de oxígeno).
- El tabaco.
- El estrés emocional.

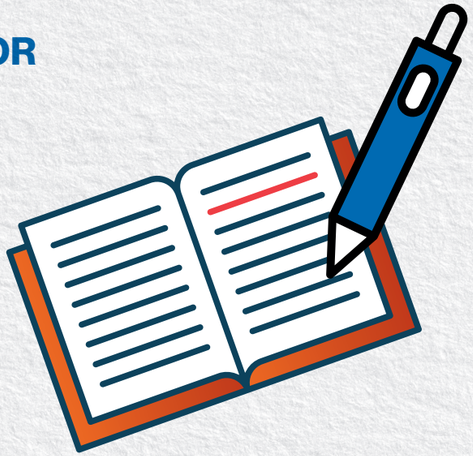
- Para manejar el dolor puede probar una almohadilla térmica, darse un baño caliente o un masaje. La terapia física también puede proporcionar algo de alivio[4].

- **Siga las recomendaciones de su especialista** cuando tenga una crisis de dolor. Si es necesario, acuda al hospital para que le puedan tratar con analgésicos más fuertes[4].

DIARIO DE LAS CRISIS DE DOLOR

- Para controlar la ECF es importante hacer el **seguimiento de sus crisis de dolor.** Puede usar un diario como el que encontrará al final de este manual para registrar sus crisis de dolor, síntomas, desencadenantes y otra información importante.

- **Recuerde compartir esta información con su equipo de atención médica.** Esto facilitará un **cuidado individualizado** por parte del personal sanitario y ayudará a **minimizar las complicaciones a largo plazo.**



Más información de interés

También podrá encontrar información útil sobre la ECF en los siguientes enlaces:

AEAL, Asociación Española de Afectados por Linfoma, Mieloma y Leucemia
www.aeal.es

Asociación Española de Pediatría
https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/anemia-celulas-falciformes

Grupo Español de Eritropatología
https://eritropatologia.com/

MedlinePlus
https://medlineplus.gov/spanish/sicklecelldisease.html

Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas
www.sehop.org

Diario de las crisis de dolor

Escriba el mes y marque el día en que comenzó y terminó la crisis de dolor.

MES _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si es necesario, escriba el mes siguiente para registrar la fecha en que terminó la crisis de dolor.

MES _____

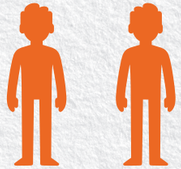
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

¿Cómo de intenso fue el dolor? Marque con un círculo el número y la descripción.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

LIGERO LEVE MODERADO GRAVE EXTREMO

¿Dónde lo ha sentido? Marque con un círculo las áreas afectadas.



DELANTE DETRÁS

¿Qué no pudo hacer durante este tiempo? Márquelo.

ESCUELA

TRABAJO

DORMIR

CUIDAR DE LA FAMILIA

OTRO _____

¿Algún otro síntoma? Indíquelo.

☐ CANSANCIO ☐ FIEBRE ☐ FALTA DE ALIENTO
☐ MAREOS ☐ NÁUSEAS ☐ OTROS SÍNTOMAS

¿Sucedió alguna cosa antes? ¿Cuáles fueron los desencadenantes? Márquelos.

CAMBIO DE TEMPERATURA

VIENTO

ALTITUD

ESTRÉS

EJERCICIO

DESHIDRATACIÓN

INFECCIÓN

NADA

OTRO _____

¿Qué hizo para aliviar el dolor?

MEDICACIÓN PARA EL DOLOR

VISITA A URGENCIAS

APLICAR CALOR

TÉCNICAS DE RELAJACIÓN

OTRO _____

NOTAS _____

Diario de las crisis de dolor

Escriba el mes y marque el día en que comenzó y terminó la crisis de dolor.

MES _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si es necesario, escriba el mes siguiente para registrar la fecha en que terminó la crisis de dolor.

MES _____

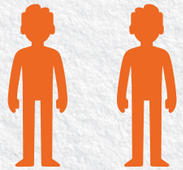
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

¿Cómo de intenso fue el dolor? Marque con un círculo el número y la descripción.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

LIGERO LEVE MODERADO GRAVE EXTREMO

¿Dónde lo ha sentido? Marque con un círculo las áreas afectadas.



DELANTE DETRÁS

¿Qué no pudo hacer durante este tiempo? Márquelo.

ESCUELA

TRABAJO

DORMIR

CUIDAR DE LA FAMILIA

OTRO _____

¿Algún otro síntoma? Indíquelo.

☐ CANSANCIO ☐ FIEBRE ☐ FALTA DE ALIENTO

☐ MAREOS ☐ NÁUSEAS ☐ OTROS SÍNTOMAS

¿Sucedió alguna cosa antes? ¿Cuáles fueron los desencadenantes? Márquelos.

CAMBIO DE TEMPERATURA

VIENTO

ALTITUD

ESTRÉS

EJERCICIO

DESHIDRATACIÓN

INFECCIÓN

NADA

OTRO _____

¿Qué hizo para aliviar el dolor?

MEDICACIÓN PARA EL DOLOR

VISITA A URGENCIAS

APLICAR CALOR

TÉCNICAS DE RELAJACIÓN

OTRO _____

NOTAS _____

Diario de las crisis de dolor

Escriba el mes y marque el día en que comenzó y terminó la crisis de dolor.

MES _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si es necesario, escriba el mes siguiente para registrar la fecha en que terminó la crisis de dolor.

MES _____

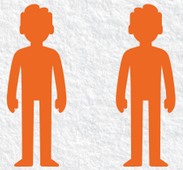
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

¿Cómo de intenso fue el dolor? Marque con un círculo el número y la descripción.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

LIGERO LEVE MODERADO GRAVE EXTREMO

¿Dónde lo ha sentido? Marque con un círculo las áreas afectadas.



DELANTE DETRÁS

¿Qué no pudo hacer durante este tiempo? Márquelo.

ESCUELA

TRABAJO

DORMIR

CUIDAR DE LA FAMILIA

OTRO _____

¿Algún otro síntoma? Indíquelo.

☐ CANSANCIO ☐ FIEBRE ☐ FALTA DE ALIENTO

☐ MAREOS ☐ NÁUSEAS ☐ OTROS SÍNTOMAS

¿Sucedió alguna cosa antes? ¿Cuáles fueron los desencadenantes? Márquelos.

CAMBIO DE TEMPERATURA

VIENTO

ALTITUD

ESTRÉS

EJERCICIO

DESHIDRATACIÓN

INFECCIÓN

NADA

OTRO _____

¿Qué hizo para aliviar el dolor?

MEDICACIÓN PARA EL DOLOR

VISITA A URGENCIAS

APLICAR CALOR

TÉCNICAS DE RELAJACIÓN

OTRO _____

NOTAS _____

Diario de las crisis de dolor

Escriba el mes y marque el día en que comenzó y terminó la crisis de dolor.

MES _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si es necesario, escriba el mes siguiente para registrar la fecha en que terminó la crisis de dolor.

MES _____

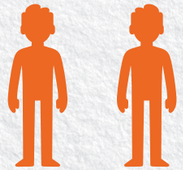
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

¿Cómo de intenso fue el dolor? Marque con un círculo el número y la descripción.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

LIGERO LEVE MODERADO GRAVE EXTREMO

¿Dónde lo ha sentido? Marque con un círculo las áreas afectadas.



DELANTE DETRÁS

¿Qué no pudo hacer durante este tiempo? Márquelo.

ESCUELA

TRABAJO

DORMIR

CUIDAR DE LA FAMILIA

OTRO _____

¿Algún otro síntoma? Indíquelo.

☐ CANSANCIO ☐ FIEBRE ☐ FALTA DE ALIENTO

☐ MAREOS ☐ NÁUSEAS ☐ OTROS SÍNTOMAS

¿Sucedió alguna cosa antes? ¿Cuáles fueron los desencadenantes? Márquelos.

CAMBIO DE TEMPERATURA

VIENTO

ALTITUD

ESTRÉS

EJERCICIO

DESHIDRATACIÓN

INFECCIÓN

NADA

OTRO _____

¿Qué hizo para aliviar el dolor?

MEDICACIÓN PARA EL DOLOR

VISITA A URGENCIAS

APLICAR CALOR

TÉCNICAS DE RELAJACIÓN

OTRO _____

NOTAS _____

Diario de las crisis de dolor

Escriba el mes y marque el día en que comenzó y terminó la crisis de dolor.

MES _____

1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

Si es necesario, escriba el mes siguiente para registrar la fecha en que terminó la crisis de dolor.

MES _____

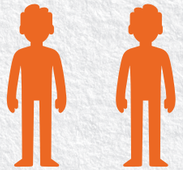
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31				

¿Cómo de intenso fue el dolor? Marque con un círculo el número y la descripción.

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

LIGERO LEVE MODERADO GRAVE EXTREMO

¿Dónde lo ha sentido? Marque con un círculo las áreas afectadas.



DELANTE DETRÁS

¿Qué no pudo hacer durante este tiempo? Márquelo.

ESCUELA

TRABAJO

DORMIR

CUIDAR DE LA FAMILIA

OTRO _____

¿Algún otro síntoma? Indíquelo.

☐ CANSANCIO ☐ FIEBRE ☐ FALTA DE ALIENTO

☐ MAREOS ☐ NÁUSEAS ☐ OTROS SÍNTOMAS

¿Sucedió alguna cosa antes? ¿Cuáles fueron los desencadenantes? Márquelos.

CAMBIO DE TEMPERATURA

VIENTO

ALTITUD

ESTRÉS

EJERCICIO

DESHIDRATACIÓN

INFECCIÓN

NADA

OTRO _____

¿Qué hizo para aliviar el dolor?

MEDICACIÓN PARA EL DOLOR

VISITA A URGENCIAS

APLICAR CALOR

TÉCNICAS DE RELAJACIÓN

OTRO _____

NOTAS _____

BIBLIOGRAFÍA:

1. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. Enfermedad de Células Falciformes - Guía de Práctica Clínica. SEHOP 2019. Disponible en: http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2019/03/Gu%C3%ADa-SEHOP-Falciforme-2019.pdf. Último acceso: junio de 2020.

2. U.S. National Library of Medicine. MedlinePlus. Enfermedad de células falciformes [Internet]. 2020. Disponible en: https://medlineplus.gov/spanish/sicklecelldisease.html. Último acceso: junio de 2020.

3. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Anemia drepanocítica o de células falciformes [Internet]. 2017. Disponible en: https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/symptoms.html. Último acceso: junio de 2020.

4. Webmd. What Is a Sickle Cell Crisis? [Internet]. 2019. Disponible en: https://www.webmd.com/a-to-z-guides/sickle-cell-crisis#1. Último acceso: junio de 2020.

5. National Institutes of Health. National Heart, Lung, and Blood Institute. Anemia de células falciformes [Internet]. Disponible en: https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/espanol/anemia-de-celulas-falciformes. Último acceso: junio de 2020.

6. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities, Division of Blood Disorders. Enfermedad de células falciformes - Consejos para una vida saludable. [Internet]. Disponible en: https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/documents/A_tipsheets_5_spanish.pdf. Último acceso: junio de 2020.

7. Jenerette CM, *et al*. Self-care recommendations of middle-aged and older adults with sickle cell disease. Nurs Res Pract 2011;270594.

8. Food and Drug Administration. The Voice of the Patient. FDA report - Sickle Cell Disease. 2014. Disponible en: https://www.fda.gov/media/89898/download. Último acceso: junio de 2020.

NOVARTIS

2006074818