

[Noticias](#)

[Enfermedades](#)

[Bienestar](#)

[Ciencia](#)

[Psicología](#)

[Nutrición](#)

[Actualidad](#)

[Sanidad](#)

[Prevención](#)

[Coronavirus](#)

[Cáncer 360](#)

[Videoblogs](#)

[Cardiología](#)

[Cirugía Cardiovascular](#)

[Cáncer](#)

[Dermatología](#)

[Enfermer@](#)

[Epidemiología](#)

[Ginecología](#)

[Matronas](#)

[Médic@s para la Historia](#)

[Neonatología](#)

[Neumología](#)

[Nutrición](#)

[Oftalmología](#)

[Oncología](#)

[Pediatría](#)

[Psicología](#)

[Sanidad Militar](#)

[Sexología](#)

[Sexualidad Masculina](#)

[Traumatología](#)

[Tricología y Estética](#)

[Tus Medicamentos](#)

[Urología](#)



Anemia falciforme, la que se detecta con la prueba del talón

La enfermedad de células falciforme (ECF), también conocida como anemia falciforme o drepanocitosis, es uno de los trastornos genéticos de la sangre más frecuentes en el mundo, pero se puede detectar de forma temprana gracias a la prueba del talón que se realiza a todos los recién nacidos



FOTO EFE/Jorge Núñez

A pesar de ello se estima que afecta a **6.400.000 personas en el mundo**, ya que cada año nacen 300.000 niños con esta afectación y no en todos los países se realiza esta prueba a los bebés.

Además, se espera que entre 2010 y 2050 el número de niños nacidos con anemia de células falciformes crezca en un 30 % en todo el mundo.

Así lo expone el documento *Humanización de la atención a la persona con drepanocitosis*, impulsado por la **Fundación Humans**, con el apoyo de Novartis, y con el que se pretende abordar esta realidad y las necesidades de las personas enfermas por esta dolencia para proponer medidas que propicien un acompañamiento cualitativo y humano que favorezca su bienestar integral.

De acuerdo con este texto, la anemia malciforme afecta, principalmente, a personas de origen africano, pero también la padecen las que tienen ascendencia mediterránea del Medio Oriente, caucásica, india, hispana y nativa americana, entre otras.

La dolencia está causada por una **alteración genética** en uno de los genes necesarios para producir la hemoglobina, proteína responsable de transportar el oxígeno a todo el organismo.

Esto, explica el documento, hace que los glóbulos rojos se deformen hasta adquirir apariencia de hoz, lo cual entorpece la circulación sanguínea y causa en el paciente obstrucciones vasculares, pudiendo generar eventos intensos e impredecibles, llamados crisis vasooclusivas o de dolor.

Las crisis vasooclusivas (CVO) son la manifestación más frecuente de la anemia malciforme y están asociadas a un mayor riesgo de daño orgánico y mortalidad.

Los signos de la enfermedad aparecen durante el primer año de vida, aproximadamente a los cinco meses de edad.

En España, la enfermedad se diagnostica de forma temprana gracias a la **prueba del talón** que se realiza a todos los recién nacidos, lo cual contribuye a un manejo óptimo de la enfermedad.

Este cribado neonatal también permite detectar si el bebé es portador sano de la patología y determinar la necesidad de un asesoramiento genético en el futuro.

En España, **esta anemia se considera una enfermedad rara**, y según el Registro Español de Hemoglobinopatías, la padecen 826 personas, pero los profesionales sanitarios apuntan a que el número real puede ser superior.

Anemia falciforme: un trastorno hereditario

La enfermedad de células falciformes es un trastorno hereditario de la hemoglobina (Hb), que es la proteína que da color a los [glóbulos rojos](#) y que transporta el oxígeno por todo el cuerpo.

Y es la enfermedad hematológica hereditaria más frecuente, pues afecta al 75 % de los pacientes.

De acuerdo con el documento de la Fundación Humans, la dolencia representa un problema sanitario a nivel global, ya que conlleva graves consecuencias a nivel físico, psicológico, social y económico para el paciente, así como importantes implicaciones para el sistema sanitario y la sociedad.



Por ello, explican los autores de este estudio, resulta de máxima relevancia la detección precoz y el manejo adecuado desde una vertiente integral y holística, así como la plena implicación del paciente y de sus familiares, y su integración en el sistema sanitario es crucial para mitigar su impacto.

Las zonas con mayor prevalencia de la enfermedad son África Central y Occidental (15-25 %), el Caribe (10-15%) y las zonas mediterráneas (1-15 %). También existe gran prevalencia en Oriente Medio, India y América Central y del Sur.

Sin embargo, debido al aumento de la migración, actualmente su distribución es mundial y se trata de una enfermedad endémica en Europa, América del Norte y del Sur y Australia, representando uno de los mayores retos de morbimortalidad en salud pública.

En este contexto, y de acuerdo con el citado informe, el número de pacientes con anemia malciforme en

España ha aumentado en los últimos 15 años, especialmente entre la población migrante o descendientes de migrantes procedentes de África Subsahariana.

Infografía del documento sobre anemia falciforme de la Fundación Humans

Anemia falciforme: aspectos genéticos

Detalla el documento que la anemia falciforme se hereda de forma autosómica recesiva, es decir, requiere que las dos copias del gen de la cadena beta de la hemoglobina (llamado HBB), procedentes cada una de un progenitor, estén alteradas.

Al menos una de las copias debe estar afectada por la mutación que da lugar a la hemoglobina S (del inglés sickle, hoz), mientras que en la otra copia puede existir la misma mutación (individuos omocigotos o S/S) o una mutación de otro tipo (S/C, S/ β -talasemia, S/D, etc.).



Los individuos homocigotos son el 60-70 % de los casos y representan una de las formas graves de la enfermedad.

Así, los descendientes de dos progenitores portadores (una única copia alterada) tienen una probabilidad del 25 % de resultar enfermos, un 50 % de ser sanos portadores y de un 25 % de ser sanos no portadores.

Anemia falciforme: aspectos clínicos

Refiere además el texto de la citada fundación que las manifestaciones clínicas son consecuencia fundamentalmente de la oclusión de los pequeños vasos sanguíneos desencadenada por los hematíes falciformes y de la anemia hemolítica, que es el resultado de su destrucción.

Dichos fenómenos dan lugar a un daño crónico y progresivo que afecta a todos los tejidos del organismo, al que se suman complicaciones agudas que también pueden poner en riesgo la vida de forma repentina.

Por ello, la esperanza de vida de los pacientes con anemia falciforme en los países desarrollados se reduce en unos 20 o 30 años y se considera una enfermedad grave.

Entre las complicaciones más habituales, se incluyen la ya mencionada crisis vasooclusivas (CVO) o crisis de dolor, la más característica y frecuente de la enfermedad, que se manifiesta a través de episodios de dolor sumamente intenso que afectan sobre todo a los huesos y a múltiples localizaciones al mismo tiempo.

Este dolor obliga a los pacientes a acudir a urgencias y requiere tratamiento con morfíacos durante varios días.

Otras complicaciones son las infecciones graves, porque existe una **pérdida de la función del bazo** en los primeros años, que condiciona un estado de inmunodepresión durante el resto de la vida, y también se da la anemia grave, los [infartos cerebrales](#), que se presentan desde la infancia; las **complicaciones pulmonares**; Infartos óseos, **complicaciones oculares**, cardíacas, renales, **o del hígado y vías biliares**.

*Presentación del informe a cargo de (de izquierda a derecha): **Dr. Salvador Payán**, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío; **Marta Carrera**, directora de Acceso al Mercado y Relaciones Institucionales de Novartis; **Dra. Elena Cela de Julián**, miembro del Comité Técnico y Hematóloga Pediátrica del Hospital General Universitario Gregorio Marañón; **Cristina Arcas Noguera**, enfermera de la Asociación Salud Entre Culturas; **Elena Obama**, miembro de ASAFE y madre de paciente con drepanocitosis; **Dr. Julio Zarco**, presidente de la Fundación Humans; **Dra. María Cruz Vecilla**, hematóloga pediátrica y representante de ASAFE; **Dr. Rogelio López-Vélez**, jefe de la Unidad de Referencia Nacional para Enfermedades Tropicales del Hospital Universitario Ramón y Cajal; **Dr. Juan Jesús Hernández**, Técnico del Departamento de Salud de Cruz Roja España.*

Anemia malciforme: aspectos sociales

En cuanto a los aspectos sociales en España, el informe de la [Fundación Humans](#) destaca entre otros el bajo nivel socioeconómico de los afectados y las diferencias culturales y lingüísticas, que representan un obstáculo para la integración en el sistema, así como la estigmatización y el racismo.

Señala, por otro lado, que existe una limitación para vivir una vida social plena debido a las restricciones impuestas por la propia enfermedad, como las hospitalizaciones frecuentes, la limitación para la actividad física intensa o la evitación de determinados factores ambientales (temperaturas extremas, altitudes) que desencadenan complicaciones.

Se suma también una escasa demanda psicológica por parte de un gran número de pacientes por motivos culturales, debido al desconocimiento y a la falta de normalización de la atención a la salud mental en sus países de origen.

En definitiva, concluyen los autores, vivir con la enfermedad representa un verdadero obstáculo para el pleno desarrollo educativo, laboral y social de la persona.

Por último y según este documento, la etapa infantil merece una particular consideración, porque en muchas ocasiones, los afectados se sienten discriminados e incomprensidos desde muy temprana edad, a lo que se suman las ausencias recurrentes en el colegio debido a la enfermedad.

Profesionales, expertos y los propios familiares defienden la necesidad de informar a docentes y a la comunidad educativa para que puedan proporcionar un trato adaptado a las circunstancias de los menores afectados y detectar signos de alerta.



Con la llegada de la adolescencia, momento en el que se desarrollan las relaciones sociales, la situación de aislamiento y el sufrimiento pueden intensificarse, por lo que los propios afectados consideran clave contar con acompañamiento psicológico, especialmente en esta etapa vital.

Para afrontar esta situación, el cuadro de profesionales apuesta por trabajar en protocolos específicos para garantizar la continuidad del seguimiento durante el paso de la niñez a la etapa adulta con **la posibilidad de crear unidades de transición en los hospitales, como ya existen para otras enfermedades como la fibrosis quística, el VIH o el cáncer.**

En el **entorno laboral**, frecuentemente, las personas con drepanocitosis aseguran que suelen esconder su enfermedad para evitar casos de discriminación y estigmatización.

Ante esta situación, los enfermos de anemia falciforme, junto a profesionales de la salud, personas expertas e instituciones que trabajan con personas con drepanocitosis, reclaman el reconocimiento de esta enfermedad como incapacitante con un grado mínimo del 33 %.

Esto haría que, en algunos casos, se facilitara a estos afectados seguir vinculados con el mundo laboral.

Etiquetas

ANEMIA

RECIÉN NACIDOS

SANGRE

Artículos relacionados

[Anemia de Fanconi: Las células sanas se abren paso con la terapia génica](#)


🕒 26 de febrero, 2018



Anemia y déficit de hierro, un auténtico problema de salud pública

 7 de septiembre, 2018

La anemia aplásica

 21 de noviembre, 2016



estás viendo

08:55



04:3

Recientes

[El latido del corazón, único y exclusivo, permite una identificación personal casi infalible](#)

[Abecedario de la Psicología: O de Olvido](#)

[Diabetes, explosión de buenas noticias en investigación](#)

[Especialistas debaten alternativas terapéuticas para tratar asma, dermatitis y rinosinusitis](#)

[Casi 200 casos de hepatitis infantil aguda sin causa aún conocida](#)

EFE FÓRUM ALIMENTACIÓN & SALUD_Carne Saludable

