

UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA HABANA
FACULTAD DE TECNOLOGÍA DE LA SALUD

Licenciatura en Bioanálisis Clínico

EVENTO CIENTÍFICO

Profesor Andux in memoriam

Tema: La Sicklemlia



Autores

Daylén de la C. Coll Untoria *1

*1Estudiante de 3er. año de la licenciatura en Bioanálisis Clínico

Tutores

MSc. Ada Acevedo González *2

*2Profesora Asistente de Bioanálisis Clínico.

La Habana

2020-2021

Resumen

La anemia de células falciformes, drepanocitosis, anemia drepanocítica o enfermedad de la hemoglobina S, es una hemoglobinopatía. Es de origen genético y se da por la sustitución de un aminoácido ácido glutámico por valina en la sexta posición de la cadena Beta de la globina. Se realizó una revisión en diferentes libros, revista digitales, consulta con expertos acerca del tema con el objetivo de caracterizar la Anemia Falciforme teniendo en cuenta signos y síntomas, las causas que la provocan y diagnóstico de laboratorio. La misma afecta a personas que heredan dos copias del gen mutado de sus padres portadores, es decir, la anemia de células falciformes es una enfermedad de la sangre, que se hereda y produce anemia crónica y frecuentes dolores y es causada por un error en el gen que le dice al organismo cómo fabricar hemoglobina, la misma afecta a millones de personas en todo el mundo.

Palabras claves: anemia falciforme, anemia drepanocítica, drepanocitosis, hemoglobina, Sicklemia.

Introducción

La anemia drepanocítica, sicklecell anemia como se denomina originalmente, es un descubrimiento relativamente moderno de una alteración de la sangre.

No hay referencias de esta anemia hasta el siglo XX. Los primeros hallazgos clínicos fueron reportados por James Bryan Herrick en 1910, médico norteamericano y figura relevante en la historia de las ciencias médicas. Nacido en agosto 11 de 1861, en Illinois, Estados Unidos, practicó la medicina en varios hospitales del área de Chicago y también fue docente en algunos de ellos.

Con Herrick trabajaba un interno llamado Ernest Edward Irons. En diciembre de 1904, un paciente llamado Walter Clement Noel ingresó en el Hospital Presbiteriano de Chicago. Aparentemente sufría de anemia. Ernest Irons investigaba la sangre de Noel cuando notó la irregularidad en la forma de sus glóbulos rojos. El los llamó glóbulos rojos «peculiarmente alargados en forma de hoz» («peculiar elongated and sickle-shaped»).

Fue esta la primera vez que se asoció la irregularidad de la forma de los glóbulos rojos y se descubrió entonces la anemia drepanocítica o anemia por células falciformes¹.

La enfermedad de células falciformes es un grupo de trastornos hereditarios de los glóbulos rojos. Si la tiene, hay un problema con su hemoglobina. La hemoglobina es una proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno por todo el cuerpo. En la enfermedad de células falciformes, la hemoglobina tiene forma de barras rígidas dentro de los glóbulos rojos. Esto cambia la forma de los glóbulos rojos. Se supone que las células tienen forma de disco, pero esto las cambia a una forma de media luna o de hoz.

Las células en forma de hoz no son flexibles y no pueden cambiar de forma fácilmente. Muchas de ellas se rompen al moverse a través de sus vasos sanguíneos. Las células falciformes por lo general solo duran de 10 a 20 días, en lugar de los 90 a 120 días normales. Su cuerpo puede tener problemas para crear suficientes células nuevas para reemplazar las que perdió. Por ello, es posible que

no tenga suficientes glóbulos rojos. A esto se le llama anemia y puede hacer que se sienta cansado.

Las células en forma de hoz también pueden atascarse a las paredes de los vasos sanguíneos, causando un bloqueo que hace más lento o detiene el flujo de sangre. Cuando esto sucede, el oxígeno no puede llegar a los tejidos cercanos. La falta de oxígeno puede causar ataques de dolor repentino y severo, llamados crisis de dolor. Estos ataques pueden ocurrir sin previo aviso².

Para que exista un enfermo, este debe ser el producto de la concepción de una pareja, considerada de alto riesgo en la que ambos miembros sean portadores de hemoglobina SA o heterocigotos. Estos, de acuerdo con las leyes mendelianas, tienen un riesgo de un 25 % de tener un niño enfermo u homocigoto, y de un 50 % que sea portador como ellos; mientras que un 25 % tiene probabilidades de ser un niño sano.

En Cuba, la frecuencia de la enfermedad oscila entre el 3 y el 7 % en las diferentes regiones, con un incremento significativo en las regiones orientales. Es por ello que desde 1983 se desarrolla en nuestro país un Programa Nacional para la Prevención de Anemia Falciforme, que se basa en la detección de las parejas de riesgo mediante un pesquisaje a las mujeres embarazadas, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal, a las que se brinda la oportunidad de interrumpir el embarazo en los casos que el feto esté afectado, lo que a su vez permite reducir la incidencia de la enfermedad.

El hecho de que el examen para determinar los portadores de la anemia falciforme haya tenido éxito en Cuba, demuestra la importancia de la situación política y social de las campañas de este tipo, pues la salud socializada preserva el derecho de todos los ciudadanos al disfrute del servicio de salud; sin embargo, los servicios privatizados o por seguros no garantizan su acceso a todos los miembros de la sociedad, por ejemplo, en Estados Unidos el 12 % de la población no tiene cobertura del seguro médico, por lo que en ese país han fracasado los intentos de localización de los portadores, en la que se considera que un individuo de cada 10 se halla afectado³.

Un análisis de sangre puede detectar la presencia de hemoglobina S, que es la forma defectuosa de la hemoglobina que constituye la base de la anemia de células falciformes. En los Estados Unidos, este análisis de sangre es parte de los exámenes de rutina que se les realizan a los recién nacidos en el hospital. Pero los niños mayores y los adultos también pueden hacerse el análisis.

En los adultos, la muestra de sangre se extrae de una vena del brazo. En los niños pequeños y bebés, la muestra de sangre generalmente se obtiene de un dedo de la mano o del talón. La muestra luego se envía a un laboratorio, donde se la examina en busca de hemoglobina S.

Si el resultado del análisis es negativo, no hay genes de células falciformes presentes. Si el resultado del análisis es positivo, se realizarán otras pruebas para determinar si hay presencia de un gen o de dos genes de células falciformes.

La enfermedad de células falciformes puede diagnosticarse en un feto mediante un muestreo de parte del líquido que lo rodea en el útero de la madre (líquido amniótico) para buscar el gen de células falciformes. Si a un miembro de la pareja le diagnostican anemia de células falciformes o rasgo de células falciformes el médico le indicara realizarse un análisis y en caso positivo será remitido a un especialista en genética que pueda ayudarles a entender el riesgo para su bebé⁴.

La presencia de Hemoglobina Falciforme, es generalmente benigna, pero esta puede estar asociada con manifestaciones renales, especialmente hematuria. En este trabajo se describe la presencia de hematuria macroscópica en una paciente portadora de Hemoglobina Falciforme tratada en el Servicio de Nefrología del Hospital "Julio Arístegui Villamil" de Cárdenas, Matanzas, la cual recibió ingreso hospitalario y se realizaron estudios para descartar otras causas como la necrosis papilar renal incluyendo estudios renales con imágenes como la ecografía, TAC para evaluar la presencia de: obstrucción, cálculos, tumores e infarto renal. En el caso presentado solo fue necesario el reposo en cama, la administración de líquidos intravenosos, furosemida intravenosa y el sangrado cesó espontáneamente a los 7 días. Se realizó una revisión bibliográfica sobre este tema tan importante en la práctica médica diaria.

Diversos tratamientos modifican la evolución clínica dado que la mayoría de los sangrados son autolimitados, se recomienda el tratamiento conservador, tal como el reposo en cama. Otros están dirigidos a eliminar las condiciones que predisponen a que los glóbulos rojos adopten forma de hoz, pero no hay estudios controlados que definan el tratamiento óptimo.

La hidratación con agentes alcalinos previene la deshidratación y la acidosis, y se recomienda el uso de diuréticos para aumentar la tasa de flujo urinario.

La ureteroscopía estándar con y sin pielografía permite la visualización directa de la lesión causal y confirma el diagnóstico de necrosis papilar renal.

Si el tratamiento inicial falla pueden ser utilizados agentes farmacológicos ayudantes.

En casos de sangrado urinario intratable puede ser necesario un abordaje más invasivo: arteriografía renal con embolización segmentaria de la arteria renal o nefrectomía segmentaria⁵.

Todos poseemos en nuestro ADN un doble juego de genes para codificar la estructura de la hemoglobina. Uno de los juegos proviene de la madre y el otro del padre. Por ello es muy importante determinar la condición de la pareja y así poder evaluar el riesgo en la descendencia.

Para que una persona experimente la sickleミア con su variedad de síntomas y consecuencias, debe poseer ambos juegos de genes anormales. Es decir, que tanto los genes provenientes de la madre como los provenientes del padre, contengan la mutación que origina a la hemoglobina S. Entonces estos individuos son homocigóticos.

Sin embargo, más frecuentemente, solo uno de los padres transmite el gen anormal, por lo que estos individuos se denominan entonces heterocigóticos y muy probablemente, al menos en condiciones normales, no experimentarán ninguno de los síntomas de la Sickleミア. A este estado de heterocigóticos se le denomina rasgo drepanocítico.

Por otra parte, como uno de sus juegos de genes está afectado, podrá transmitirlo a su descendencia con una probabilidad que generalmente es de un 50%. Por lo tanto, los heterocigóticos para la Sicklemia se consideran portadores de la enfermedad ⁶.

Los pacientes se encuentran fundamentalmente en cuatro continentes: en África subsahariana y el Maghrib, en Asia, en las Américas, en el norte (Estados Unidos), en el centro (Guatemala, las islas del Caribe), y en el sur (Brasil, Surinam, Guyana) en el sur de Europa (sur de Italia y Sicilia, Grecia, Turquía). Es de esperar que con el incremento de las migraciones, que están ocurriendo en la actualidad, la enfermedad comience a diseminarse por todo el mundo.

Se estima que anualmente nacen 500 000 niños con esta enfermedad que es invalidante y grave y que el 50 % de ellos fallece antes de los 5 años. Esta es una enfermedad transétnica y afecta a las poblaciones negras de origen africano y a poblaciones árabes, indias y caucásicas del sur de Europa.

Esta fecha se escogió por ser el día del nacimiento de Walter Clement Noel, hijo de un acomodado hacendado nacido en 1884 en el pequeño pueblo de Sauteurs, al norte de la isla de Granada. Cursó estudios secundarios de estomatología primero en Barbados y luego en los Estados Unidos. Poco después de su llegada a Nueva York enfermó, mostrando lo que se conoce actualmente como los síntomas típicos de la drepanocitosis o sicklemia, con lesiones en la piel, dolor en las extremidades y falta de aire. Al ser admitido en el Hospital Presbiteriano de Chicago, fue atendido por el Dr. Ernest E. Irons, quien notó ciertas anomalías en la forma de las células sanguíneas, las que describió como de forma alargada en forma de pera y algunas pequeñas.

Este día se celebra para llamar la atención sobre el padecimiento, y para declararlo como un tema de importancia para la salud pública mundial. El Día se conmemoró por primera vez el 19 de junio del 2009 ⁷.

Desde el 2009, no se deja pasar por alto esta fecha; especialmente en las regiones donde es más frecuente esta enfermedad de la sangre: en África subsahariana y el Maghrib, en Asia, en las Américas, en el norte (Estados Unidos), en el centro (Guatemala, las islas del Caribe), etc.

El objeto de estudio del bioanalista son los fluidos corporales; la sangre es uno de los principales. Este proyecto se basa en el análisis de la Sicklemia, enfermedad cuyo blanco son los elementos formes de este fluido. Por tanto, el estudio y actualización por parte del personal clínico de este tema resulta de gran importancia para un completo desarrollo de las facultades profesionales.

El objetivo del presente trabajo es caracterizar la Anemia de Células Falciformes teniendo en cuenta signos y síntomas, las causas que la provocan y diagnóstico de laboratorio.

Objetivo general

Caracterizar la Anemia de Células Falciformes (Sickleemia) teniendo en cuenta signos y síntomas, las causas que la provocan y diagnóstico de laboratorio.

Desarrollo

La Sicklemia es una enfermedad genética que puede pasar inadvertida por las personas que la padecen. Los avances en el conocimiento de la causa de la Sicklemia han servido de modelo para demostrar cómo cambios muy pequeños en los genes que portan la información sobre la estructura de las proteínas, pueden dar lugar a todo un cuadro clínico complejo y mortal. A este tipo de afecciones se les denomina enfermedades moleculares.

La Sicklemia, también llamada drepanocitosis o anemia drepanocítica es una enfermedad hereditaria, que afecta la estructura de la hemoglobina. Por ello, se clasifica dentro del grupo de las hemoglobinopatías al ser causada por una mutación genética.(ver anexo No.2)

La causa de la Sicklemia radica en una mutación o cambio irreversible en el gen que porta la información genética para la estructura de las cadenas beta de la hemoglobina, proteína que participa en el transporte del oxígeno a los tejidos.

El cambio que se produce en particular es en uno de los bloques o aminoácidos que componen a las cadenas beta de la hemoglobina, pero esto solo, es capaz de dar lugar a una enfermedad que puede llegar a ser fatal. La hemoglobina anormal que se origina se denomina hemoglobina S.

Como la mutación se ubica en la molécula portadora de la herencia, es decir el ácido desoxirribonucleico o ADN, la información anormal sobre la estructura de la hemoglobina se transmite también a la descendencia⁶.

¿Qué causa la enfermedad de células falciformes?

La causa de enfermedad de células falciformes es un gen anormal, llamado gen drepanocítico. Las personas con la enfermedad nacen con dos genes de células falciformes, uno de cada progenitor.

Si nace con un gen de células falciformes, se llama rasgo de células falciformes. Las personas con rasgo de células falciformes generalmente son saludables, pero pueden transmitir el gen defectuoso a sus hijos.

Las personas con enfermedad de células falciformes comienzan a tener signos de la enfermedad durante el primer año de vida, por lo general alrededor de los cinco meses de edad. Los primeros síntomas pueden incluir:

- Hinchazón dolorosa de las manos y los pies
- Fatiga o irritabilidad por la anemia
- Un color amarillento de la piel (ictericia) o el blanco de los ojos

Los efectos de la enfermedad de células falciformes varían de persona a persona y pueden cambiar con el tiempo. La mayoría de sus signos y síntomas están relacionados con complicaciones de la enfermedad. Pueden incluir dolor intenso, anemia, daño de órganos e infecciones.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de células falciformes?

Una prueba de sangre puede mostrar si tiene enfermedad de células falciformes o rasgo drepanocítico. En la actualidad, todos los estados del país examinan a los recién nacidos como parte de sus programas de detección, por lo que el tratamiento puede comenzar temprano. (Ver anexo No.1)

Las personas que están pensando en tener hijos pueden hacerse la prueba para averiguar qué tan probable es que sus hijos tengan enfermedad de células falciformes. Los médicos también pueden diagnosticar enfermedad de células falciformes antes de que nazca un bebé. La prueba usa una muestra de líquido amniótico (el líquido en el saco que rodea al bebé) o tejido extraído de la placenta (el órgano que aporta oxígeno y nutrientes al bebé).

¿Cuáles son los tratamientos para la enfermedad de células falciformes?

La única cura para enfermedad de células falciformes es el trasplante de médula ósea o de células madres. Debido a que estos trasplantes son riesgosos y pueden tener efectos secundarios graves, por lo general solo se usan en niños con enfermedad de células falciformes. Para que el trasplante funcione, la médula ósea debe ser de un donante compatible cercano. Por lo general, el mejor donante es un hermano o hermana.

Existen tratamientos que pueden ayudar a aliviar los síntomas, disminuir las complicaciones y prolongar la vida:

- Antibióticos para tratar de prevenir infecciones en niños más pequeños
- Analgésicos para el dolor agudo o crónico
- Hidroxiurea, un medicamento que se ha demostrado reduce o previene varias complicaciones de la enfermedad de células falciformes. Aumenta la cantidad de hemoglobina fetal en la sangre. Este medicamento no es adecuado para todos. Este medicamento no es seguro durante el embarazo.
- Vacunas infantiles para prevenir infecciones
- Transfusiones de sangre para la anemia severa².

Según el doctor Luis Enrique Pérez Ulloa, jefe del Departamento de Especialidades Médicas del Ministerio de Salud Pública (MINSAP), además de destacar que en Cuba la calidad de vida de los pacientes con sickleミア es igual a los estándares de países desarrollados, destacó que lo más importante es saber que esta enfermedad es hereditaria y genética.

Además plantea que la misma no es universal; África desde tiempos remotos ha sido asolada por una enfermedad terrible denominada malaria o paludismo, que es causa común de muerte en edades tempranas de la vida. Esta enfermedad la origina un parásito.

Los eritrocitos que contienen hemoglobina S son más resistentes a dicho parásito causal y por ello las personas que portan esta mutación sin padecer la sickleミア sobreviven más a la malaria, lo que les permite llegar a la edad fértil.

Se cree que esto ha proporcionado una ventaja selectiva a estas personas portadoras del gen anormal, y que provoca que se transmita a las generaciones subsiguientes tanto de origen africano como asiático.

Es por ello, según Pérez Ulloa, que es una enfermedad que padecen individuos de la raza negra o que tengan antepasados de esta. Predomina en el África Ecuatorial y fue traída a América por el comercio de esclavos. No hay diferencia entre uno y otro sexo.

Aún no hay un tratamiento curativo. Cuando se produce un descenso de la hemoglobina se utiliza la transfusión de glóbulos rojos. Estos pacientes deben cumplir con las normas higiénico-dietéticas según su edad. Es muy importante la ingestión abundante de líquidos.

“Pero en Cuba existe desde 1983 un programa de diagnóstico prenatal —precisó el especialista—. Se realiza electroforesis de hemoglobina a la embarazada y si es AS se practica este examen a su pareja. De ser este también AS, se hace el estudio del ADN en células del líquido amniótico y de esta manera es posible prevenir el nacimiento de un niño enfermo”.

El 3,08 % de la población cubana es portadora de la hemoglobina S, la causa de la Sicklemia; “lo que no quiere decir que esos sean los enfermos, sino cuando son genéticamente de los dos padres”, señaló.

Ahora bien, dijo, estos pacientes deben evitar el ejercicio físico, el frío y el calor excesivos, y la deshidratación por cualquier causa, pero pueden llevar una vida socialmente útil.

¿Qué conducta debe seguir una mujer que se encuentre aquejada de esta dolencia y decida tener un hijo? ¿Es incluso recomendable esta decisión?

Ello dependerá de la severidad de la enfermedad. Si la mujer decide tener un hijo se debe establecer un seguimiento muy estrecho en conjunto por el hematólogo y el obstetra.

Por último, el doctor Pérez Ulloa recomendó que los pacientes, y sobre todo los padres de niños con esta enfermedad, deben estar conscientes de las complicaciones que pudieran presentarse, lo cual se les explica por el equipo médico para adoptar las medidas oportunas en cada caso.

“Deben asistir a la consulta periódicamente, según les sea indicado por el médico. En el Instituto de Hematología e Inmunología trabaja un equipo multidisciplinario de especialistas para la atención integral de estos pacientes y es, a su vez, el centro orientador para el tratamiento en todo el país”⁸.

Las personas enfermas pueden presentar crisis de células falciformes, la cual es dolorosa. Ocurre cuando los glóbulos rojos con forma de medialuna u hoz bloquean los vasos sanguíneos. La sangre y el oxígeno no pueden llegar a sus tejidos y esto ocasiona dolor. Una crisis de células falciformes también puede dañar sus tejidos y causar una falla de los órganos, como insuficiencia renal o hepática. Una crisis de células falciformes puede ser mortal.

¿Cuáles son los signos y síntomas de una crisis de células falciformes?

Los síntomas pueden cambiar cada vez que tenga una crisis. Estos dependerán de la zona del cuerpo donde se ha bloqueado el flujo de sangre.

- Fiebre o escalofríos
- Dolor
- Debilidad o fatiga
- Dolor e inflamación abdominal
- Dolores de cabeza
- Pene doloroso y erecto (priapismo) en varones
- Latidos cardíacos acelerados
- Dificultad para respirar

¿Qué puede desencadenar una crisis de células falciformes?

- Deshidratación
- Una infección como un resfriado o la gripe
- Niveles bajos de oxígeno debido a la dificultad del ejercicio, viajes en avión o gran altitud
- Enfriarse o pasar de caliente a frío rápidamente
- Procedimientos médicos, cirugía o parto
- Emociones fuertes como la ira o depresión

¿Cómo se maneja el dolor durante una crisis de células falciformes?

- Medicamentos, pueden ser administrados para calmar el dolor o disminuir la degranocitosis de glóbulos rojos en su sangre. Es probable que usted también

necesite medicamentos para prevenir una infección bacteriana o ayudarle a respirar más fácilmente.

- AINEs (Analgésicos antiinflamatorios no esteroides) como el ibuprofeno, ayudan a disminuir la inflamación, el dolor y la fiebre. Este medicamento está disponible con una receta médica. Los AINEs pueden causar sangrado estomacal o problemas renales en ciertas personas. Si usted toma un medicamento anticoagulante, siempre pregúntele a su médico si los AINEs son seguros para usted. Siempre lea la etiqueta de este medicamento y siga las instrucciones.
- El acetaminofén alivia el dolor y baja la fiebre. Está disponible sin receta médica. Pregunte la cantidad y la frecuencia con que debe tomarlos. Siga las indicaciones. El acetaminofén puede causar daño en el hígado cuando no se toma de forma correcta⁹.

El Programa de Prevención de Anemia Falciforme existente en nuestro país brinda a las parejas con alto riesgo de tener hijos afectados con las formas SS o SC, la opción de realizar un diagnóstico prenatal y decidir sobre la continuación del embarazo, si el feto resulta estar afectado, después del asesoramiento genético. La toma de la muestra para el diagnóstico prenatal se realiza generalmente antes de la semana 24 de edad gestacional y se realiza estudio molecular a través de amniocentesis. La detección de las parejas de alto riesgo se hace mediante un pesquisaje de hemoglobinas anormales en gestantes y del estudio del cónyuge en aquéllas que fueran positivas.

Desde el comienzo del programa en 1981 en Ciudad de La Habana, la indicación de electroforesis de hemoglobina (EFHb), análisis establecido para iniciar la determinación fenotípica, se hacía simultáneamente con otro pesquisaje genético, el de alfa-feto-proteína, entre las semanas 15 y 19 de edad gestacional, lo que independientemente de otras causas, ocasionaba que muchas gestantes tuvieran edad gestacional avanzada en el momento en que, concluida la determinación del riesgo, se solicitaba el diagnóstico prenatal.

Para contribuir a la solución del problema, se estableció la medida de solicitar a los médicos a cargo de la atención primaria de las embarazadas, que hicieran la indicación temprana de EFHb, entendiéndose como tal, el hacerla al momento de la

captación del embarazo, lo cual usualmente ocurre antes de la semana 13 de edad gestacional. Esta medida se implementó en 23 policlínicos a partir de enero de 1991, y un año más tarde en el resto de Ciudad de La Habana y después en toda Cuba ¹⁰.

Se estima que anualmente nacen 500 000 niños con esta enfermedad que es invalidante y grave y que el 50 % de ellos fallece antes de los 5 años. Esta es una enfermedad transgénica y afecta a las poblaciones negras de origen africano y a poblaciones árabes, indias y caucásicas del sur de Europa.

En Cuba se conoce comúnmente como Sicklemia y al paciente se le denomina sicklémico, lo que evidentemente fue una adaptación a nuestro lenguaje para facilitar su identificación popular, aunque no tenemos datos de cómo ni cuándo surgió. Durante los últimos 50 años, el Instituto de Hematología e Inmunología ha dedicado buena parte de sus esfuerzos investigativos y docentes, al estudio de esta enfermedad, de su mejor tratamiento, y de elevar la calidad y expectativas de vida de los cubanos con anemia falciforme, haciendo aportes al conocimiento y creando un Programa de Atención Integral de alcance nacional, que es ejemplo a escala internacional.

El Programa Nacional de Atención Integral a pacientes con Drepanocitosis, ha contribuido a elevar la expectativa y la calidad de vida de los cubanos que padecen esa enfermedad genética conocida comúnmente como Sicklemia. Nuestros pacientes tienen hoy la misma esperanza de vida que los de las naciones desarrolladas.

En Cuba el objetivo principal es la prevención, mediante la asesoría genética a las parejas de riesgo, la inclusión inmediata en estas acciones del recién nacido enfermo, y la vigilancia por todas las especialidades médicas.

Cuba también posee el Programa Nacional de Diagnóstico Prenatal de esta enfermedad, el cual permite reconocer a las parejas de riesgo y tienen la opción de interrumpir o no el embarazo, de acuerdo con la información genética que se le brinda.

El 3,08 % de la población cubana es portadora de la hemoglobina S, por cada embarazo de una pareja de riesgo, portadores de la hemoglobina S, existe un 25 por ciento de posibilidad de que el niño salga enfermo¹¹.

El Instituto de Hematología e Inmunología (IHI) desarrolla el Programa Integral de Atención al Pacientes con Anemia Falciforme (Drepanocitosis), dolencia conocida popularmente en Cuba como Sicklemia.

Varios Proyectos se concluyeron en 2017 para lograr incrementar la calidad de vida de estos pacientes en Cuba, entre ellos:

1. Estudio neurocognitivo en adultos con anemia drepanocítica. Lic. Raúl Martínez.
2. Recomendaciones para la atención a la paciente obstétrica extremadamente grave con drepanocitosis. Dra. Olga AgramonteLlanes.
3. Implicación del estrés oxidativo en la fisiopatología de la drepanocitosis: crisis vaso-oclusiva, niveles de anticuerpos anti-banda 3 y oxidación del glóbulo rojo. DrC. Rinaldo Villaescusa Blanco.
4. Estudio de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en niños y adolescentes con drepanocitosis. Lic. Raúl Martínez Triana.

Debido a la prevalencia de la drepanocitosis o Sicklemia entre las personas de la raza negra algunas cuestiones concernientes con la raza y los estigmas sociales han ensombrecido la historia del tratamiento médico de esta enfermedad.

El desarrollo alcanzado recientemente en el tratamiento de las crisis dolorosas y en la terapia genética forma parte de la compleja historia de este lento progreso que ha tenido el tratamiento de estos pacientes desde que Linus Pauling descubriera, a mediados del siglo XX, el papel que juega la hemoglobina en la patogenia de esta enfermedad.

El 19 de junio se celebra el día mundial de la anemia de células falciformes. Este día se celebra para llamar la atención sobre el padecimiento, y para declararlo como un tema de importancia para la salud pública mundial. El Día se conmemoró por primera vez el 19 de junio del 2009. Con motivo de esta fecha, el 17 de junio del 2018 se celebró en el Anfiteatro del Hospital "William Soler", sede del Instituto de

Hematología e Inmunología en La Habana, una actividad científica y social con pacientes, familiares y el personal de la salud dedicado a la atención integral de los enfermos con anemia falciforme atendidos por esta institución de salud.

La drepanocitosis (anemia drepanocítica o falciforme, Sicklemia) es la enfermedad genética más frecuente en el mundo¹². (ver anexo No 3)

En Cuba se celebra el Día Mundial de la Sicklemia con logros en la atención y calidad de vida a esos enfermos con anemia drepanocítica, afirman expertos en la capital.

El Programa Nacional de Atención Integral a tales pacientes tiene como objetivo principal la prevención, mediante la asesoría genética a las parejas de riesgo, la inclusión inmediata en estas acciones del recién nacido enfermo, y la vigilancia por todas las especialidades.

En declaraciones a la AIN, el doctor Porfirio Hernández, subdirector de investigaciones del Instituto de Hematología e Inmunología, destacó que incluye a hematólogos, ortopédicos, obstetras en el caso de la mujer embarazada, y psicólogos, entre otros.

Precisó que ello contribuye a elevar la calidad de vida de esos enfermos y lograr una mayor supervivencia, la cual actualmente alcanza en Cuba los 60 años, una de las cifras más altas en el mundo.

También se realizan investigaciones básicas, que aportan al conocimiento de las características inmunológicas, y la aplicación de la medicina regenerativa en afectaciones ortopédicas que sufren esos pacientes.

En ocasión de la efeméride se celebran encuentros con pacientes adultos y niños, y sus familiares, en el Instituto de Hematología e Inmunología que lidera el programa cubano para la atención, diagnóstico y terapéutica de esta dolencia, con mayor presencia en la raza negra¹³.

Conclusiones

La Sicklemlia es causada por un error en la síntesis de la hemoglobina y con un patrón de herencia autosómico recesivo, lo que quiere decir que con genes homocigóticos el paciente es enfermo y con genes heterocigóticos es portador, no presentan síntomas pero pueden transmitir el gen de la hemoglobina falciforme a su descendencia.

Los principales signos y síntomas son: cráneo en torre, paladar hendido, piernas en sable, anemia hemolítica, crisis vaso-oclusivas, entre otras.

El diagnóstico de certeza desde el punto de vista de Laboratorio es la electroforesis de hemoglobina con una corrida electroforética de hemoglobina SS.

El tratamiento para la anemia de células falciformes se basa en paliar los síntomas, de manera profiláctica se tratan con antibióticos para evitar las infecciones. En periodos de crisis se emplea hemoterapia con régimen de transfusión crónica y exsanguinotransfusión.

Apreciamos, además, que de la mano de la ciencia, la Isla abre un nuevo camino en el combate contra la Sicklemlia, la enfermedad genética más prevalente en el mundo; y ese sendero la ubica a la vanguardia.

Recomendaciones

Socializar los resultados alcanzados en esta investigación.

Continuar investigando la importancia del tema tratado consultando otros artículos para su mayor desarrollo.

Investigar sobre las repercusiones e impacto de la Sicklemia, así como su incidencia en un período de 5 años después de la aplicación del Programa Nacional de Atención Integral a tales pacientes.

Referencia Bibliográfica

- 1- Instituto de hematología e inmunología. Cuba:[infomed];[9 de junio del 2015]. [Consultado 2019 abr 5]. Disponible en: <http://articulos.sld.cu/ihi/2011/06/09/%C2%BFquien-descubrio-la-sicklemlia-o-anemia-drepanocitica/>
- 2- Enfermedad de células falciformes. Estados Unidos: Biblioteca Nacional de Medicina; [12 de abril del 2018]. [Consultado 2019 abr 10]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/sicklecelldisease.html>
- 3- Castro Hevia Xiomara, Quintero Hernández Odalys, Pérez González Rinaldo, González Iglesias Bárbara, Soca Muñoz Rafael. Consentimiento informado del diagnóstico prenatal de la sicklemlia [Publicación periódica en línea]. Cuba: Revista cubana de Medicina General Integral; [Consultado 2019 abr 15]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol17_3_01/mgi14301.htm
- 4- Anemia de células falciformes. Diagnóstico y tratamiento. Estados Unidos: MFMER ; [Consultado 2019 abr 11]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/sickle-cell-anemia/diagnosis-treatment/drc-20355882>
- 5- Figueroa Milán Iris Nora, Hechevarría Gonzáles Anibal. Hematuria recurrente en pacientes con sicklemlia [Publicación periódica en línea]. Cuba: Revista cubana de Urología; [Consultado 2019 abr 2]. Disponible en: <http://www.revurologia.sld.cu/index.php/rcu/article/view/13/16>
- 6- La sicklemlia una enfermedad que pasa desapercibida. Actitud saludable; [2018]. [Consultado 2019 abr 11]. Disponible en <https://actitudsaludable.net/la-sicklemlia-una-enfermedad/>
- 7- 19 de junio día mundial de la drepanocitosis .Cuba:[infomed];[19 de junio del 2016]. [Consultado 2019 abr 18]. Disponible en:

<http://www.sld.cu/noticia/2016/06/19/19-de-junio-dia-mundial-de-la-drepanocitosis>

- 8- Sicklemia una enfermedad que pasa inadvertida.Cuba:Trabajadores;[27 de agosto del 2017]. [Consultado 2019 abr 11]. Disponible en:<http://www.trabajadores.cu/20170827/sicklemia-una-enfermedad-pasa-inadvertida/>
- 9- Crisis de la enfermedad de células falciformes.Estados Unidos;[2 de abril del 2019]. [Consultado 2019 may 21]. Disponible en: https://www.drugs.com/cg_esp/crisis-de-la-enfermedad-de-células-falciformes.html
- 10-Hematología.Cuba:[Infomed];[10 de abril del 2019]. [Consultado 2019 abr 10]. Disponible en: <http://www.sld.cu/sitios/hematologia/temas.php?idv=20798>
- 11- Instituto de Hematología e Inmunología.19 de junio día mundial de la anemia de células falciformes.Cuba:[Infomed];[20 de junio del 2016]. [Consultado 2019 abr 15] . Disponible en:<http://articulos.sld.cu/ih/2016/06/20/19-de-junio-dia-mundial-de-la-anemia-falciforme-2/>
- 12-Anemia Drepanocítica.Cuba:Infomed;[15 de marzo del 2017]. [Consultado 2019 abr 19]. Disponible en:<https://instituciones.sld.cu/ih/anemia-drepanocitica/>
- 13-Elevan calidad de vida a enfermos con sicklemia en Cuba.Cuba:Cubasi.com;[19 de junio del 2014]. [Consultado 2019 abr 10]. Disponible en:<http://cubasi.cu/cubasi-noticias-cuba-mundo-ultima-hora/item/7681-elevan-calidad-de-vida-a-enfermos-con-sicklemia-en-cuba>

Bibliografía

- Sicklemia o anemia falciforme. Cuba: MIC Plaza; [septiembre]. [Consultado 2019 abr 15]. Disponible en: <http://micplaza.blogspot.com/2009/09/sicklemia-o-anemia-falciforme.html>
- Anemia de células falciformes. Síntomas y causas. Estados Unidos: MFMER ; [Consultado 2019 abr 11]. Disponible en : <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/sickle-cell-anemia/symptoms-causes/syc-20355876>
- Anemia de células falciformes. Estados Unidos: National Heart, Lung, and Blood Institute; [19 de septiembre del 2017]. [Consultado 2019 may 19]. Disponible en: <https://www.nhlbi.nih.gov/health-topics/espanol/anemia-de-celulas-falciformes>
- Morejón Díaz Lucía, Jorge Rodríguez Belkis, Sánchez García Dumeivy, Rayas León Yoandra, Lezcano Aguilar Lisbel, Leonard Santacruz María Eugenia. Anemia Depranocítica: característica generales de los pacientes a su diagnóstico [Publicación periódica en línea]. Finlay, revista de enfermedades transmisibles; [2019]. [Consultado 2019 may 20]. Disponible en: http://www.revfinlay.sld.cu/public/journals/1/journalFavicon_es_ES.png
- Anemia Depranocítica en niños. Estados Unidos: Stanford Children`s Heart ; [2019]. [Consultado 2019 abr 17]. Disponible en: "<https://www.stanfordchildrens.org/favicon.ico>
- Anemia Falciformes: Riesgos, causas, tratamientos y diagnóstico. [Unisima]; [2019 may 19]. Diapponible en : <https://unisima.com/salud/anemia-falciforme/>
- Águila Fernández Dr. Julio, CoglePerez Dra. Adis, Fragoso Dra. Madalena, Jimenez Rivero DrCs. René .El diagnóstico temprano de la Anemia falciforme: un problema no resuelto en África negra [Publicación periódica en línea]. Rev Cubana HematolInmunolHemoter vol.28 no.2 Ciudad de la Habana abr.-jun. 2015. [Consultado 2019 may 19]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php>

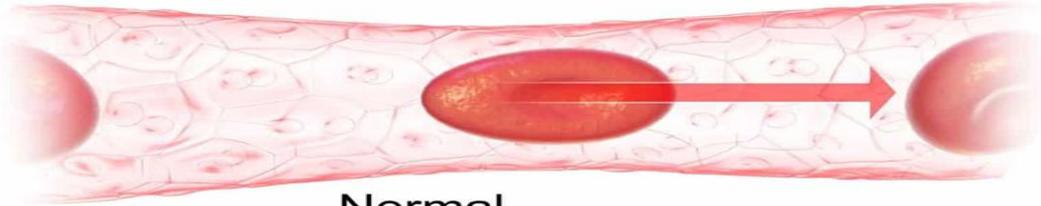
- Genética de la anemia de células falciformes.Estados Unidos:News-Medical.Net; [Consultado 2019 may 19]. Disponible en:[https://www.news-medical.net/health/Sickle-Cell-Disease-Genetics-\(Spanish\).aspx](https://www.news-medical.net/health/Sickle-Cell-Disease-Genetics-(Spanish).aspx)
- La FDA fomenta la creación de nuevos tratamientos para la anemia falciforme.EstadosUnidos:Food and DrugAdministration; [19 de junio del 2018].[Consultado 2019 may 19]. Disponible en: <http://www.fda.gov/consumers/articulos-en-espanol/la-fda-fomenta-la-creacion-de-nuevos-tratamientos-para-la-anemia-falciforme>
- Anemias Falciformes.Monografías plus; [Consultado 2019 may 19]. Disponible en : <https://www.monografias.com/docs/Anemia-falciforme-F3YEBTYMZ>
- Síntomas y tratamientos.estadosUnidos:Departamento de salud y servicios humanos; [27 de junio del 2017].[Consultado 2019 may 20].Disponible en <https://www.cdc.gov/TemplatePackage/4.0/assets/imgs/favicon.ico>
- Chaves Walter MD, Amador Dolly MD, Sánchez Jorge MD Anemia de células falciformes[Publicación en línea];[2015].[Consultado 2019 may 20]. Disponible en : http://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf

Anexo No.1

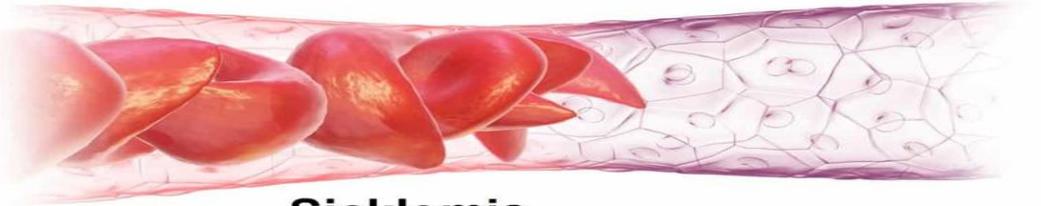
<http://www.trabajadores.cu/20170827/sicklemia-una-enfermedad-pasa-inadvertida/>



	Globulos rojos normales
	Globulos rojos de sicklemicos



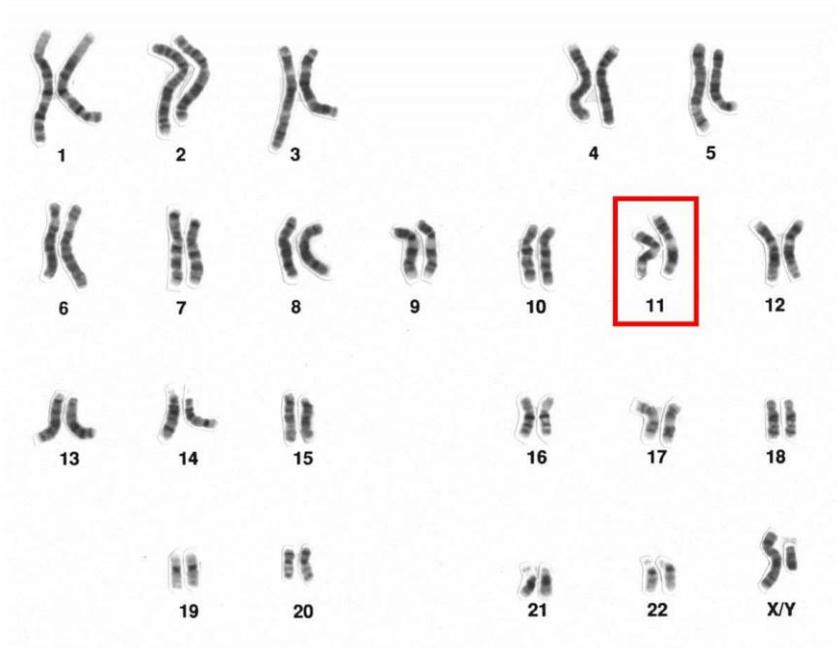
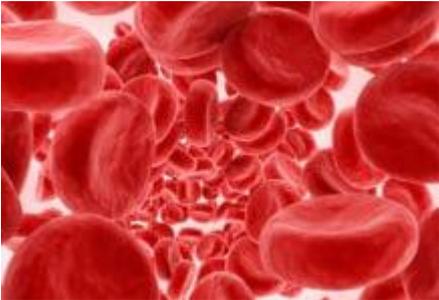
Normal



Sicklemia

Anexo No.2

<https://actitudsaludable.net/la-sickleemia-una-enfermedad/>



Anexo No.3

[:https://instituciones.sld.cu/ihi/anemia-drepanocitica/](https://instituciones.sld.cu/ihi/anemia-drepanocitica/)



DREPANOCITOS

