

DREPANOCITOSIS O ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES

INFORMACIÓN Y CONSEJOS
PARA NIÑOS Y PADRES



AMBULATORIO DEL GLÓBULO ROJO

¿QUÉ ES LA DREPANOCITOSIS O ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?



La **drepanocitosis**, también llamada **anemia de células falciformes**, es una enfermedad hereditaria sistémica que afecta a todos los órganos del cuerpo, caracterizada por crisis de oclusión vascular que provocan dolor, inflamación y mayor susceptibilidad a infecciones y trombosis de los vasos sanguíneos.

*Agradecemos a Claudio Cernuschi
por haber puesto su corazón y sus colores
en las ilustraciones de este libro.*

¿HASTA QUÉ PUNTO ESTÁ EXTENDIDA Y EN QUÉ ZONAS?



En el pasado, la drepanocitosis estaba extendida especialmente en el **África subsahariana** y en la Europa meridional (Albania e Italia).

En la actualidad, debido a los flujos migratorios recientes, la enfermedad se ha difundido a nivel **global**.



Cada año nacen miles de niños con drepanocitosis en todo el mundo y los casos van en aumento. En 2008, la Asamblea General de las Naciones Unidas definió la drepanocitosis como «un problema de salud global», instituyendo el **Día Mundial de la Enfermedad Drepanocítica el 19 de junio**.



La Unión Europea ha incluido la drepanocitosis entre las **Enfermedades Raras**; sin embargo, su frecuencia (1/2300 nacimientos) está en fuerte aumento.

La Comisión Europea ha creado Redes Europeas de Referencia (RER) específicas para difundir los conocimientos existentes y el tratamiento de las enfermedades raras.



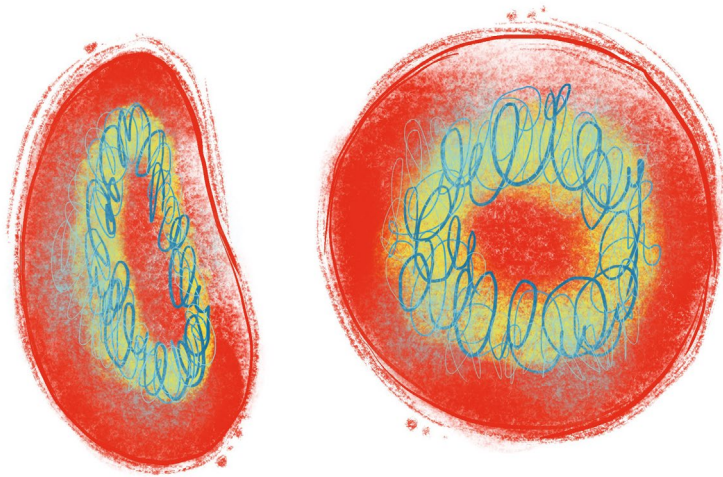
Italia cuenta con una serie de Directrices Nacionales pediátricas (A.I.E.O.P.) y del adulto (S.I.T.E.) para la gestión de las complicaciones agudas y crónicas de esta enfermedad y se han desarrollado vías diagnósticas y terapéuticas especializadas y específicas para estos niños.

www.aeiop.org / www.site_italia.org



¿CUÁL ES LA CAUSA?

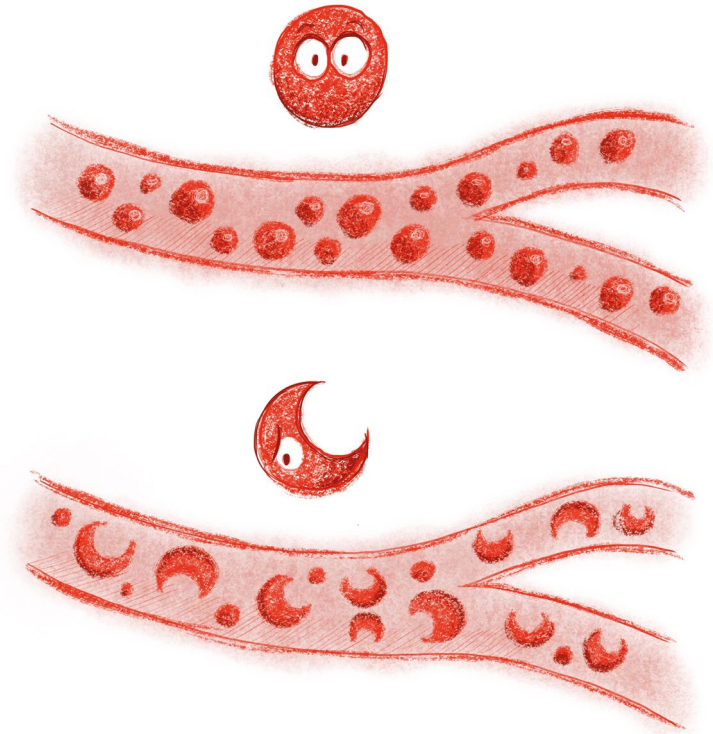
La drepanocitosis viene causada por la presencia de una hemoglobina anormal, la **hemoglobina S**, debida a una mutación del ADN.



La hemoglobina es una proteína contenida en el interior de los glóbulos rojos que transporta el oxígeno de los pulmones a todos los tejidos y órganos del cuerpo.

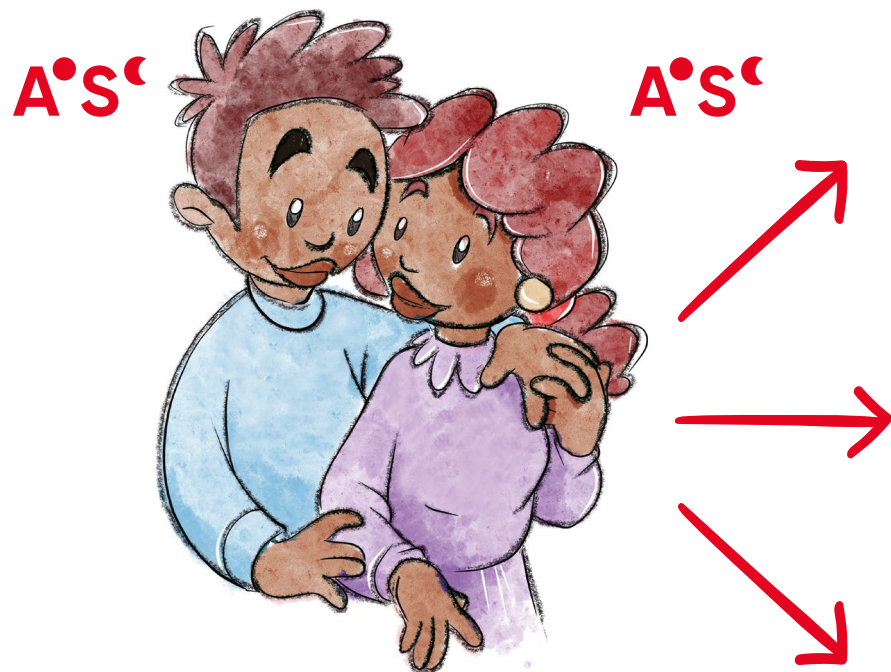
La presencia de la hemoglobina S anormal modifica la forma del glóbulo rojo, que adquiere forma de **hoz**.

glóbulo rojo **NORMAL**



glóbulo rojo en forma **de HOZ** o **DREPANOCITO**


¿CÓMO SE TRANSMITE?




La drepanocitosis es una enfermedad genética **heredada de ambos padres**, que son portadores de la hemoglobina anormal, pero NO están enfermos.

El niño enfermo hereda de ambos padres las mutaciones que producen hemoglobina S.

En cada embarazo, los padres portadores tienen una probabilidad del

$S^{\circ}S^{\circ}$  **25 %** de que el niño herede de sus padres ambas mutaciones. Ese niño **ENFERMARÁ** de drepanocitosis.

$A^{\circ}S^{\circ}$  **50 %** de que el niño herede la mutación de un progenitor, es decir, el niño será **PORTADOR**, como los padres, de la hemoglobina S.

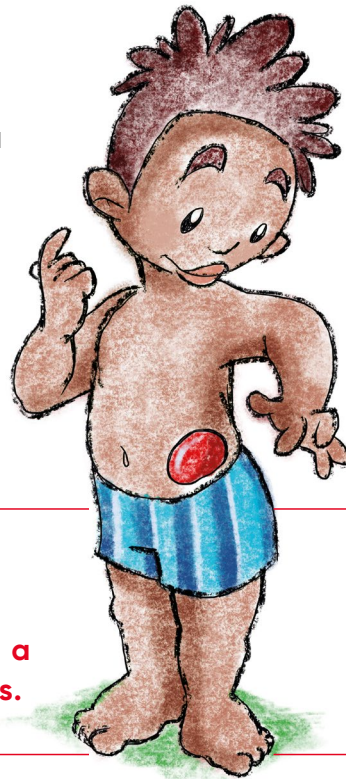
$A^{\circ}A^{\circ}$  **25 %** de que el niño no herede ninguna mutación, y, por lo tanto, esté completamente **SANO**.

¿CUÁNTOS TIPOS DE DREPANOCITOSIS EXISTEN?

La drepanocitosis puede ser:

- **S/S** donde ambos padres son portadores de la hemoglobina S.
- **S/beta** o «**talasa/microdrepanocitosis**» donde uno de los padres es portador de la hemoglobina S y el otro es portador sano de beta-talasemia (o anemia mediterránea).
- **S/C** donde uno de los padres es portador de la hemoglobina S y el otro es portador de la hemoglobina C.

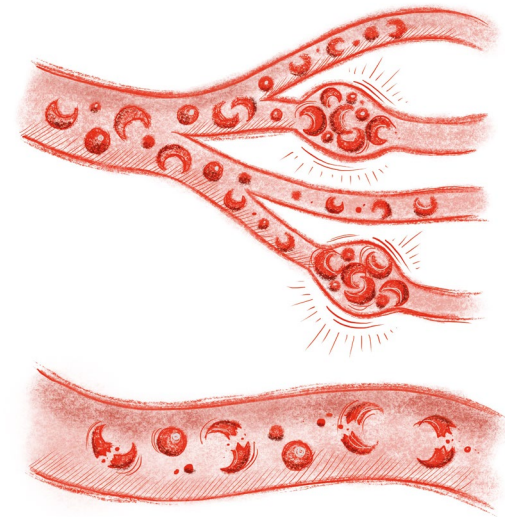
Las diferentes formas de esta enfermedad tienen unas manifestaciones clínicas similares.



El bazo es un órgano que elimina de la sangre los glóbulos rojos viejos y ayuda a defenderse de las infecciones.

¿CÓMO SE MANIFIESTA?

Debido a su **forma anómala**, los drepanocitos tienden más fácilmente a quedar atrapados en los vasos sanguíneos, causando una desaceleración del flujo de sangre y obstaculizando así la llegada de oxígeno a los tejidos y órganos que se encuentran más adelante.



Los drepanocitos se destruyen y se eliminan más rápidamente de los vasos sanguíneos gracias al bazo (hemólisis crónica).

¿CÓMO SE MANIFIESTA?

Las principales manifestaciones clínicas son:

- **crisis de dolor vaso-oclusivas:**

el niño experimenta un intenso dolor que puede afectar a cualquier parte del cuerpo (tórax, abdomen, extremidades, etc.).



En los niños más pequeños, puede aparecer hinchazón en los dedos de las manos y los pies (*dactilitis*).

- **el síndrome torácico agudo**

es una complicación pulmonar caracterizada por fiebre y dolor en el pecho, tos y otros síntomas respiratorios.



- **infecciones:**

predisposición a desarrollar infecciones frecuentes y también graves (infecciones óseas, musculares, abscesos, etc.) que pueden requerir un tratamiento antibiótico prolongado.

La fiebre debe ser tratada por el médico.



- **anemia aguda o crónica:**

el aumento de la destrucción los glóbulos rojos (*crisis hemolíticas*) o más raramente la reducción de la producción de glóbulos rojos jóvenes (*crisis aplásicas*) puede causar un descenso en los valores de hemoglobina.

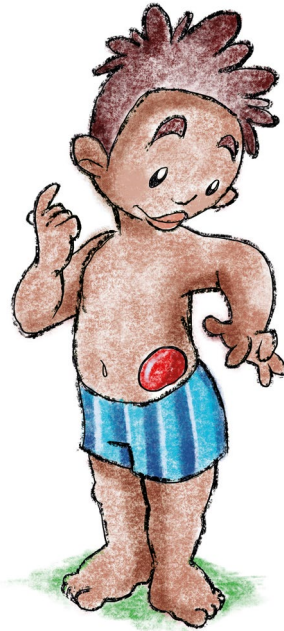
El niño muestra cansancio, mareos, dificultad para subir escaleras y realizar esfuerzos menores de la vida cotidiana.



¿CÓMO SE MANIFIESTA?

- **secuestro esplénico:**

el bazo actúa «como una esponja» y secuestra repentina y transitoriamente las células de la sangre. El bazo se agranda y aparece dolor en el abdomen, en ocasiones asociado con fiebre e infecciones.



- **priapismo:**

en los hombres, los drepanocitos pueden causar hinchazón y dolor a nivel del pene.

¡Es una emergencia médica!
¡Acuda inmediatamente a urgencias!



- **ictus cerebral:**

la oclusión de los vasos cerebrales puede conllevar una falta de oxigenación del cerebro con daños neurológicos permanentes.

Este cuadro es grave y se manifiesta con cefaleas intensas, visión alterada, dificultad para mantener la posición erguida, hablar...



¡ES una emergencia!
Debe llamar rápidamente al número de urgencias.

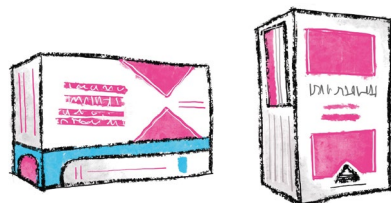
¿QUÉ PUEDO HACER EN CASA SI SIENTO DOLOR?

Es importante intervenir lo antes posible:

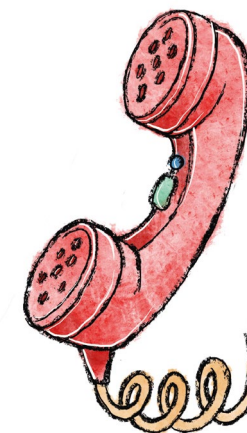


- **beber mucha agua**, tranquilizar al niño, mantenerlo caliente (excepto en caso de fiebre);

- tratar inmediatamente el dolor con **paracetamol** a la dosis adecuada para la edad (repetible cada 6 horas);



- si el dolor persiste, **administrar ibuprofeno o ketoprofeno oral** con el estómago lleno (repetible cada 8 horas). Avisar al Centro médico por teléfono;



- **si el dolor persiste, vuelve o empeora**, o se asocia con otros síntomas (como fiebre, dificultad para respirar, cambios en el estado general del niño, cojera, etc.);



Llamar al número de urgencias y acercarse al hospital.

¿CUÁNDO DEBO ACUDIR A URGENCIAS?

- ✓ **si hay fiebre** (más de 38,0 °C) medida con el termómetro bajo la axila;



- ✓ **si se observa un empeoramiento** de las condiciones generales;



- ✓ **si tiene dificultad para respirar o dolor en el pecho;**



- ✓ **si el dolor no se alivia** con los fármacos comunes (paracetamol o ibuprofeno oral);

- ✓ **si el dolor de cabeza es fuerte** o se asocia con **dificultades para hablar, ver o caminar;**



- ✓ **si está muy cansado** o duerme demasiado y **es difícil despertarlo;**



- ✓ **si de repente se pone pálido con dolor de estómago fuerte;**



- ✓ **si tiene diarrea** (3-4 descargas líquidas) o **vómitos** (más episodios) en pocas horas y el niño **no puede hidratarse;**



- ✓ **si el pene se hincha y duele.**



Según las Directrices Nacionales e Internacionales, con pacientes con drepanocitosis que acuden a urgencias con dolor, en el triaje siempre debe recibir el «Código Amarillo» de prioridad.

www.aeiop.org / www.site_italia.org

¿QUÉ PUEDO HACER PARA PREVENIR EL DESARROLLO DE COMPLICACIONES?

Para prevenir el desarrollo de complicaciones se recomienda:



✓ **beber mucho y con frecuencia** (especialmente cuando hace calor y durante el ejercicio físico).

✓ **alimentarse con dieta** variada y rica en frutas, verduras y legumbres (todos los días);



✓ evitar la exposición a un **calor excesivo** (desnudarse y beber mucho) o **demasiado frío** (cubrirse adecuadamente);



✓ **fomentar la actividad deportiva** no intensa, recordando beber mucho durante la actividad física.

El niño puede ir a cualquier parte (mar, montaña...) y viajar en cualquier medio de transporte.

sin embargo, NO puede:

✗ montar en helicóptero.



✗ superar en la montaña la cota de **2000 metros de altitud**.

✗ realizar inmersiones submarinas o en apnea prolongada



¿QUÉ PUEDO HACER PARA PREVENIR EL DESARROLLO DE COMPLICACIONES?

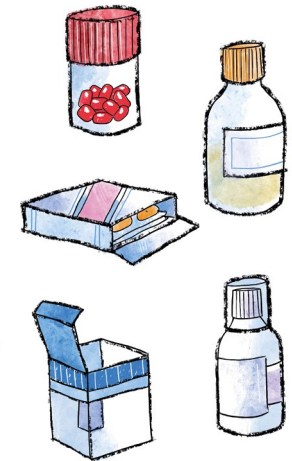
En caso de viajar a **ÁFRICA** se recomienda:

- ✓ **en el avión**, moverse tanto como sea posible y beber;



- ✓ **beber mucho**, teniendo cuidado de beber **solo agua mineral o agua hervida** y enfriada

- ✓ **llevar consigo el último informe clínico, los fármacos contra la fiebre y las crisis dolorosas** (paracetamol, ibuprofeno), los antibióticos y el termómetro;



- ✓ **tomar profilaxis antipalúdica** si está indicada;

- ✓ **comprobar la presencia de un hospital** de grandes dimensiones al que acudir en caso de urgencia.



¿QUÉ PUEDO HACER PARA PREVENIR EL DESARROLLO DE COMPLICACIONES?

Se recomienda:

✓ **ponerse las vacunas recomendadas** de acuerdo con el calendario de vacunación y, en particular:

- contra el Haemophilus Influenzae (en el primer año de vida);
- contra el Meningococo B, C y ACWY (esta última después del año de edad);
- contra el Pneumococo (en el primer año y, después de los 2 años de edad, también 23valente);
- contra el COVID-19 (recomendada después de los 5 años);
- contra la gripe (todos los años en noviembre/diciembre).



✓ tomar con continuidad los **medicamentos recetados**.

✓ acudir **con regularidad a los controles médicos** programados para controlar la enfermedad y los daños en los órganos.



¿QUÉ PUEDO HACER PARA PREVENIR EL DESARROLLO DE COMPLICACIONES?

Se recomienda:

✓ una vez al año realizar:

- ecocardiograma y electrocardiograma;
- ecografía del abdomen;
- ecodoppler transcraneal (entre los 2 y los 16 años).



✓ periódicamente realizar:

- angiografía por RMN cerebral;
- RMN de las extremidades inferiores y superiores;
- examen ocular;
- examen otorrinolaringológico y audiometría;
- espirometría.



- ✓ en caso de **cirugía**, el médico evaluará si realizar, durante la preparación, transfusiones de eritrocitos para reducir los riesgos de complicaciones.



SIEMPRE se recomienda el **apoyo psicológico** para el niño y la familia.

CONSEJO:
fotografiar siempre con el móvil el resultado de los análisis de sangre de las visitas realizadas.



¿CÓMO SE TRATA LA DREPANOCITOSIS?

Existen varios fármacos para el tratamiento y el control de la enfermedad.

El médico evaluará cuáles son necesarios:

- **HIDROXIUREA**

es un fármaco fundamental que mejora la deformabilidad de los drepanocitos y disminuye la viscosidad de la sangre. Debe tomarse una vez al día con continuidad.

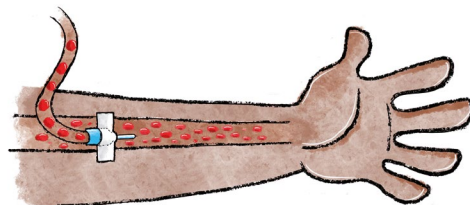


- **TRANSFUSIONES DE ERITROCITOS**

los drepanocitos se intercambian por glóbulos rojos sanos para reducir los niveles de hemoglobina S y mejorar la oxigenación de los tejidos. Las transfusiones pueden ser:

1. manuales: extracción de la sangre del paciente seguida de la infusión de sangre de un donante sano (**transfusión**).

Es un procedimiento simple y se hace en la cama del paciente.



2. transfusiones automatizadas o eritrocitoaféresis:

realizadas en centros altamente cualificados.

En caso de niños, la aplicación puede verse limitada por la dificultad para encontrar accesos venosos válidos y por la larga duración del procedimiento (varias horas).



Las transfusiones pueden realizarse:

- **en casos agudos:** en caso de complicación de la enfermedad.
- **en casos crónicos:** en las formas más agresivas de la enfermedad cada 3-4 semanas (transfusiones manuales), cada 8-12 semanas (en las transfusiones automatizadas).

- **PROFILAXIS ANTIBIÓTICA**

se debe tomar todos los días (p. ej. amoxicilina oral) para prevenir las infecciones. Conservar siempre el antibiótico abierto en un frigorífico.



- **VITAMINAS**

como ácido fólico y vitamina D (según la prescripción médica).



Existen nuevos fármacos en fase de experimentación y en proceso de aprobación para la drepanocitosis.

¿ES POSIBLE CURAR LA DREPANOCITOSIS?

• **TRANSPLANTE DE MÉDULA ÓSEA DE OTRO DONANTE**

El trasplante cura la enfermedad. No es una cirugía, sino un procedimiento complejo que dura varios meses, muy exigente para el niño y su familia.

Conlleva una serie de riesgos.

Requiere:

1. la colocación de un **catéter venoso central** para el acceso a los vasos sanguíneos;
2. una **hospitalización en una habitación estéril** durante varias semanas o meses;
3. **infusión** de medicamentos de quimioterapia;
4. **la infusión de la médula ósea**;
5. **controles en el hospital de día**, cuando se da de alta, varios días a la semana;
6. **limitación de los contactos con otras personas** durante meses (no se puede asistir a la escuela, a lugares llenos de gente o en interiores).



• **TERAPIA GÉNICA**

En la terapia génica, el paciente es a la vez donante y receptor de las células de su propia sangre, que se modifica y se corrige en el laboratorio.

ES una terapia curativa y eficaz pero aún en fase experimental. **Conlleva una serie de riesgos.**

¿A QUÉ TENGO DERECHO?

La persona con drepanocitosis tiene derecho a una **exención de copago** (código RDG010) para visitas, exámenes y medicamentos.

El niño puede tener derecho a un **subsidio económico** por parte del INPS (reconocimiento de invalidez civil) y los padres pueden obtener permisos extraordinarios en su trabajo (Ley 104.92).

Para más información, póngase en contacto con el **mediador cultural** y el **asistente social** del centro o con su médico de cabecera.



EL PORTADOR DE HEMOGLOBINA S O DE CARACTERÍSTICAS DREPANOCÍTICAS

Los sujetos **portadores de hemoglobina S anómala** son generalmente asintomáticos con una esperanza de vida normal.

El **diagnóstico** del estado del portador se realiza mediante **hemograma y electroforesis de la hemoglobina**, realizadas sobre una muestra de sangre.

Muy raramente, sobre todo en situaciones extremas, (como en la deshidratación grave), se refieren posibles manifestaciones de la enfermedad.

Las medidas adecuadas para prevenir la deshidratación y el exceso de fatiga física impiden el desarrollo de complicaciones.

En los primeros años de vida se recomienda realizar exámenes hematoquímicos periódicos.

En edad reproductiva se recomienda el **estudio de la pareja** con exámenes de la sangre (hemograma, electroforesis de la hemoglobina).



ASESORAMIENTO GENÉTICO Y DIAGNÓSTICO PRENATAL

En las parejas con **riesgo reproductivo**, en las que ambos padres son portadores de hemoglobina S o anemia mediterránea u otra variante de hemoglobina (por ejemplo, hemoglobina C o hemoglobina E, etc.), se debe llevar a cabo un asesoramiento genético.

La visita con el genetista proporciona la información y comienza, en caso necesario, el **diagnóstico prenatal**.

Con las mutaciones conocidas de los padres se puede realizar, en las primeras semanas de embarazo, la **villocentesis** y la **amniocentesis** para saber si el recién nacido estará sano, será portador de la hemoglobina S o estará enfermo de drepanocitosis.

La pareja, con la información adecuada, tomará las decisiones apropiadas.



AMBULATORIO DEL GLÓBULO ROJO

Responsable: Dra. P. Corti
Médicos remitentes: Dra. G. M. Ferrari

E-MAIL:
emopatie.dhe@fondazionembbm.it

¡ATENCIÓN!
EL TELÉFONO MÓVIL Y EL CORREO ELECTRÓNICO NO SON
UNA HERRAMIENTA VÁLIDA EN CASO DE URGENCIAS MÉDICAS



CLÍNICA PEDIÁTRICA
DIRECTOR
PROF. ANDREA BIONDI

DATOS DE CONTACTO

HOSPITAL DE DÍA HEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA
Horario de apertura: de lunes a viernes 8:00 - 18:00
Responsable: Dra. A. Colombini
Responsable de enfermería: A. Proserpio
SECRETARÍA/ADMISIÓN
Tel. 039.233.3529 Fax 039.233.2470
accettazione.dhe@fondazionembbm.it

Para llamadas **urgentes** en horarios festivos/nocturnos:
DEPARTAMENTO DE HEMATOLOGÍA PEDIÁTRICA 039.233.3530

MEDIADOR CULTURAL
Dra. Eudoxie Magne Fotsing
Móvil 3402151182
emagnefotsing@fondazionembbm.it

ASISTENTE SOCIAL
Dra. S. Malorni
Tel. 039.233.3573
smalorni@fondazionembbm.it

PSICÓLOGO
Dra. F. Nichelli, Dra. E. Schivalocchi
Tel. 039.233.2462
fnichelli@fondazionembbm.it
eschivalocchi@fondazionembbm.it

ESCUELA EN EL HOSPITAL
Tel. 039.233.3292
sio@iccdacquistomonza.edu.it

TERAPIA DEPORTIVA
Dra. F. Lanfranconi
Tel. 039.233.6868
sport-therapy@unimib.it



Centro
Maria Letizia Verga



Fondazione IRCCS
San Gerardo dei Tintori

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia