

¿Qué es la enfermedad de células falciformes?

<https://www.nhlbi.nih.gov/health-spanish/health-topics/temas/sca>

El término *enfermedad de células falciformes* describe a un grupo de trastornos hereditarios de los glóbulos rojos. Las personas con enfermedad de células falciformes tienen una hemoglobina anormal, llamada *hemoglobina S* o hemoglobina falciforme, en sus glóbulos rojos.

La hemoglobina es una proteína en los glóbulos rojos que lleva el oxígeno a través del cuerpo.

“Hereditario” significa que la enfermedad es transmitida de los padres a sus hijos a través de los genes. La enfermedad de células falciformes no es contagiosa. Una persona no la puede contraer de otra como un resfriado o una infección.

Las personas que tienen enfermedad de células falciformes heredan dos genes anormales de hemoglobina, uno del padre y otro de la madre. En todas las formas de enfermedad de células falciformes, al menos uno de los genes anormales hace que el cuerpo de una persona produzca hemoglobina S. Cuando una persona tiene 2 genes de hemoglobina S, hemoglobina SS, la enfermedad se llama *anemia de células falciformes*. Este es el tipo más común y por lo general más grave de enfermedad de células falciformes.

La enfermedad por hemoglobina SC y hemoglobina S β talasemia son otras dos formas comunes de enfermedad de células falciformes.

Algunas formas de la enfermedad de células falciformes

- Hemoglobina SS
- Hemoglobina SC
- Hemoglobina S β^0 talasemia
- Hemoglobina S β^+ talasemia
- Hemoglobina SD
- Hemoglobina SE

Resumen general

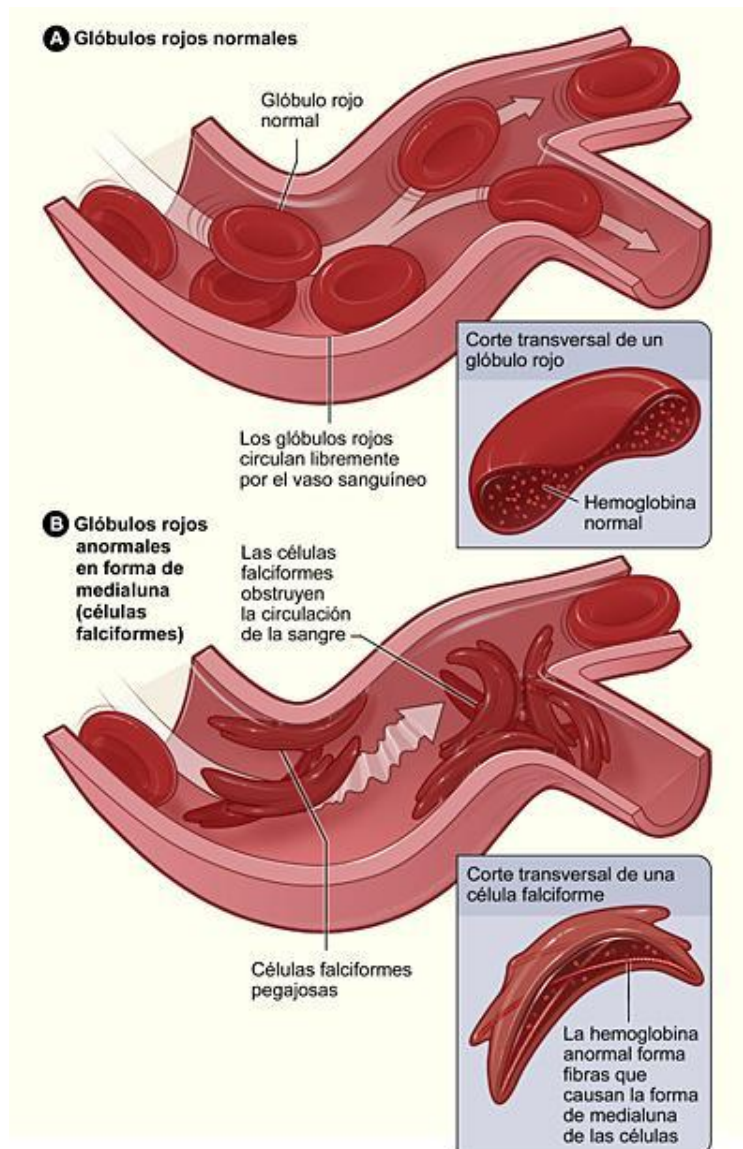
Las células de los tejidos necesitan un constante suministro de oxígeno para funcionar bien. Normalmente, la hemoglobina en los glóbulos rojos transporta el oxígeno de los pulmones a todos los tejidos del cuerpo.

Los glóbulos rojos que contienen hemoglobina normal tienen forma de disco (se ven como rosquillas o “donas” sin el agujero en el centro). Esta forma les permite ser flexibles de manera que se puedan mover a través de los vasos sanguíneos grandes y pequeños para llevar el oxígeno.

La hemoglobina falciforme no es como la hemoglobina normal. Puede formar barras rígidas dentro del glóbulo rojo, cambiando su forma a una medialuna u hoz de hoja curva (es decir, tienen una forma similar a la letra "C").

Estas células falciformes no son flexibles y se pueden pegar a las paredes de los vasos sanguíneos, causando una obstrucción que disminuye o detiene el flujo de la sangre. Cuando esto sucede, el oxígeno no logra llegar a los tejidos cercanos.

Glóbulos rojos normales y células falciformes



La figura A muestra glóbulos rojos normales que circulan libremente en un vaso sanguíneo. Dentro del recuadro se observa un corte transversal de un glóbulo rojo normal que contiene hemoglobina normal. La figura B muestra células falciformes que bloquean la circulación en un vaso sanguíneo. Dentro del recuadro se observa un corte transversal de una célula falciforme que contiene hemoglobina anormal (hemoglobina falciforme), la cual forma barras rígidas anormales.

La falta de oxígeno en los tejidos puede causar ataques de dolor repentino e intenso llamados crisis dolorosas. Estas crisis dolorosas pueden ocurrir sin aviso, y usualmente la persona debe ir al hospital para recibir tratamiento efectivo.

La mayoría de los niños con enfermedad de células falciformes no tienen dolor entre una crisis dolorosa y la próxima, pero los adolescentes y los adultos también pueden tener dolor crónico constante.

La combinación de la forma de medialuna de los glóbulos rojos y la falta de oxígeno a los tejidos también puede causar daño a los órganos. A lo largo de la vida, la enfermedad de células falciformes puede lesionar el bazo, el cerebro, los ojos, los pulmones, el hígado, el corazón, los riñones, el pene, las articulaciones, los huesos o la piel de una persona.

Las células falciformes no pueden cambiar de forma fácilmente, así que tienden a reventarse o *hemolizarse*. Los glóbulos rojos normales viven aproximadamente de 90 a 120 días, pero las células falciformes solo duran de 10 a 20 días.

El cuerpo siempre está produciendo nuevos glóbulos rojos para sustituir los viejos. Sin embargo, cuando se tiene la enfermedad de células falciformes, el cuerpo comienza a tener problemas produciendo glóbulos rojos nuevos con la rapidez suficiente para reemplazar a los que mueren. Por esta razón, el número de glóbulos rojos es usualmente menor de lo normal. Esto se llama *anemia*, y puede hacer que la persona tenga menos energía.

Pronóstico

La enfermedad de células falciformes es una enfermedad que dura toda la vida. La gravedad de la enfermedad varía mucho de una persona a otra.

En los países de alto ingreso económico como los Estados Unidos, la expectativa de vida de una persona con enfermedad de células falciformes actualmente es de 40 a 60 años. En 1973, la duración promedio de la vida de una persona con enfermedad de células falciformes era solo 14 años. Los avances en el diagnóstico y cuidado de la enfermedad de células falciformes han hecho posible esta mejoría.

Al presente, un trasplante de células madres hematopoyéticas, es la única *cura* para la enfermedad de células falciformes. Desafortunadamente, la mayoría de las personas son demasiado viejas para un trasplante o no tienen un familiar que sea genéticamente idóneo para servirles como donante. Para tener la mayor probabilidad de un trasplante exitoso, es necesario tener un donante que sea sumamente compatible.

Hay tratamientos que pueden disminuir los síntomas y alargar la vida. El diagnóstico temprano y cuidado médico regular para prevenir complicaciones también contribuyen a un mayor bienestar.