

# LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES



## Hoja informativa

La enfermedad de células falciformes es un trastorno sanguíneo hereditario que puede causar anemia, dolor intenso, infecciones, daño a los órganos y accidentes cerebrovasculares. Es una afección de por vida que afecta principalmente a las poblaciones negras o afroamericanas y a las hispanas o latinas.

*Oficina de Salud de las Minorías y Equidad en la Salud*

### ¿Qué es la enfermedad de células falciformes?

Los glóbulos rojos sanos son flexibles y se desplazan por los vasos sanguíneos para transportar oxígeno a los tejidos. La enfermedad de células falciformes (SCD, por sus siglas en inglés) es causada por una mutación genética que cambia la forma de los glóbulos rojos de redonda a en C, como una herramienta agrícola llamada segadera. Los glóbulos rojos falciformes son rígidos y adherentes; pueden atascarse en los vasos sanguíneos y obstruir el flujo de la sangre y así impedir que el oxígeno llegue a algunas partes del cuerpo. Esta obstrucción puede causar dolor.



### ¿A quién afecta la enfermedad de células falciformes?

La enfermedad de células falciformes es el trastorno sanguíneo hereditario más frecuente en los Estados Unidos. Aproximadamente 1 de cada 400 personas negras o afroamericanas y 1 de cada 16,000 personas hispanas o latinas nacen con la SCD.

### ¿Cuáles son los síntomas de esta enfermedad?

Los síntomas y las complicaciones de la SCD varían en gravedad de una persona a otra y pueden cambiar con el tiempo. Los primeros síntomas suelen desarrollarse alrededor de los 5 meses y pueden incluir:

- Hinchazón dolorosa de manos y pies (dactilitis).
- Color amarillento de la piel o en las partes blancas del ojo (ictericia).
- Fatiga o nerviosismo por falta de oxígeno en la sangre (anemia).

Los adultos y los niños con SCD suelen sufrir crisis de dolor, que son la causa más frecuente de hospitalización. La enfermedad de células falciformes aumenta el riesgo de síndrome torácico agudo, infecciones, daños en el corazón, los riñones y el bazo, priapismo y accidentes cerebrovasculares.

### ¿Cómo se diagnostica la enfermedad de células falciformes?

Desde 2006, todos los estados de los EE. UU. exigen que se realice una prueba de detección de SCD a los recién nacidos mediante un análisis de sangre. Los adultos pueden realizarse pruebas para identificar el rasgo de células falciformes (SCT, por sus siglas en inglés), que se presenta cuando una persona porta el gen de la SCD. Su proveedor de atención médica puede calcular sus probabilidades de transmitir el gen a sus hijos.

### ¿Cómo se trata la enfermedad de células falciformes?

Los pacientes pueden utilizar analgésicos para controlar las crisis de dolor. Las transfusiones de sangre (recibir sangre sana de un donante) pueden ayudar a prevenir complicaciones o a tratar la anemia grave. Cuatro medicamentos aprobados por la FDA pueden ayudar a prevenir las complicaciones frecuentes de la SCD en niños y adultos:

- Hidroxiurea
- Voxelotor
- L-glutamina en polvo oral
- Crizanlizumab-tmca

En 2023, la FDA aprobó dos productos de terapia génica para tratar la SCD en pacientes mayores de 12 años, el lovetibeglogene autotemcel y el exagamglogene autotemcel. Los pacientes que reciban cualquiera de los productos de terapia génica para la SCD participarán en un estudio a largo plazo para evaluar la inocuidad y la eficacia de estos productos.

En la actualidad, la única cura para la SCD es un trasplante de médula ósea o de células madre; sin embargo, se está investigando más para determinar si la terapia génica puede curar la SCD. Los pacientes más jóvenes con SCD grave pueden recurrir a un trasplante, pero es costoso, requiere un donante compatible y conlleva riesgos graves. Obtenga más información sobre estas terapias génicas aprobadas por la FDA para el tratamiento de la enfermedad de células falciformes.

Hable con su proveedor de atención médica para saber si alguno de estos medicamentos o estas terapias es adecuado para usted o su hijo.

### La enfermedad de células falciformes y los estudios clínicos

La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA, por sus siglas en inglés) fomenta la participación diversa en los estudios clínicos. Si cree que un estudio clínico puede ser adecuado para usted, hable con su proveedor de atención médica. También puede buscar estudios clínicos en su área en [www.ClinicalTrials.gov](http://www.ClinicalTrials.gov).

Para obtener más información sobre la equidad en la salud, visite [www.fda.gov/HealthEquity](http://www.fda.gov/HealthEquity).