

2. Anemia de células falciformes o drepanocitosis

SICKLE CELL ANEMIA OR DREPANOCYTOSIS

Irene Medina Agraz

Enfermera pediátrica en atención primaria.

RESUMEN

Este trabajo aborda la anemia de células falciformes en población pediátrica, una hemoglobinopatía hereditaria que afecta principalmente a niños de origen africano. Se analiza su fisiopatología, manifestaciones clínicas y complicaciones más frecuentes en la infancia, así como su diagnóstico mediante el cribaje neonatal y su tratamiento y manejo. Se destaca la importancia del diagnóstico precoz y el seguimiento multidisciplinar a fin de abordar otros aspectos psicosociales y educativos en el entorno familiar y escolar.

Palabras clave: Anemia de células falciformes, hemoglobinopatía, fisiopatología, manifestaciones clínicas, cribaje, complicaciones, diagnóstico precoz.

ABSTRACT

This work addresses sickle cell anemia in the pediatric population, a hereditary hemoglobinopathy that mainly affects children of African origin. Its pathophysiology, clinical manifestations and most frequent childhood complications are analyzed, as well as its diagnosis through neonatal screening and its treatment and management. The importance of early diagnosis and multidisciplinary follow-up in order to address

other psychosocial and educational aspects in the family and school environment is stressed.

Keywords: Sickle cell anemia, hemoglobinopathy, pathophysiology, clinical manifestations, screening, complications, early diagnosis.

DEFINICIÓN: ¿QUÉ ES LA DREPANOCITOSIS?

La anemia de células falciforme o también denominada drepanocitosis, del latín científico "drepanocytosis", y este del griego con "drépanon-" traducido como "hoz", como su propio nombre indica, consta de una característica definitoria que es la presencia de glóbulos rojos en forma de medialuna u hoz.

Es una enfermedad crónica, lo cual quiere decir que su duración se prolonga en el tiempo, y a su vez, se incluye dentro de las enfermedades de tipo hereditario. Se transmite de una generación a otra en un patrón de herencia denominado autosómico recesivo (Imagen 1). En dicho patrón, tanto el padre como la madre deben transmitir la forma defectuosa del gen para que el niño presente la afección en cuestión. Cuando dos personas portadoras tienen un hijo cabe la posibilidad de que no herede ninguno de los genes, de que sea portador y no desarrolle la enfermedad y, por último, de que herede ambos genes de forma monocigótica y por tanto si la desarrolle (1 posibilidad entre 4) (Chinga Vergara, 2019).

Este tipo de trastorno hereditario afecta a la hemoglobina, la proteína de la sangre que le otorga el color rojo característico, y cuya función principal es el transporte de oxígeno desde los órganos respiratorios hasta los tejidos. Por tanto, se considerará una hemoglobinopatía hereditaria. Se produce por una mutación en la cadena beta (β) de la hemoglobina, produciendo un tipo de esta denominada hemoglobina S (HbS) (Reparaz et al., 2022).

La HbS es mucho menos soluble que la hemoglobina de un adulto (HbA) o la hemoglobina fetal (HbF) también presentes en el cuerpo humano, lo cual desencadena que interaccione con valores mucho más bajos de oxígeno. Esto provocará una reacción en cadena que dará lugar a la formación de pequeños cristales dentro de los eritrocitos. Los eritrocitos, también denominados glóbulos rojos

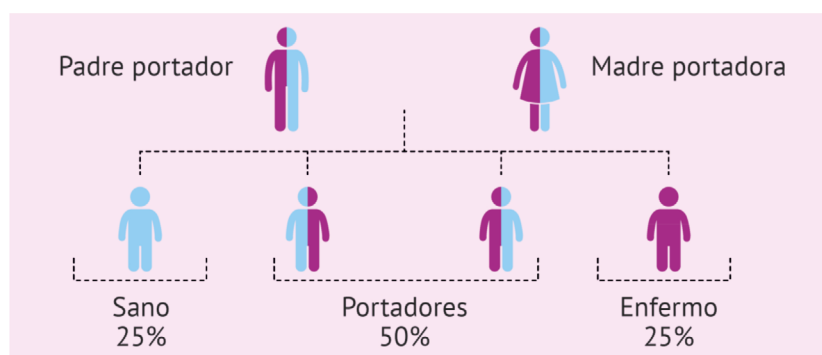


Imagen 1. Patrón autosómico recesivo Fuente: <https://www.reproduccionasistida.org/test-de-compatibilidad-genetica/herencia-autosomica-recesiva/>

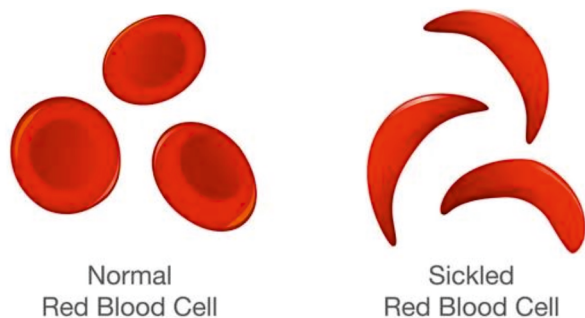


Imagen 2. Eritrocitos normales / Eritrocitos presentes en la drepanocitosis. Fuente: <https://depositphotos.com/es/vectors/drepanocitosis.html>

o hematíes, son una de las principales células de la sangre junto con los leucocitos (glóbulos blancos) y las plaquetas (trombocitos) y son los que transportan la hemoglobina.

La formación de dichos cristales en su interior provocará una alteración en la forma habitual de estos eritrocitos, que son como discos planos y flexibles, dando lugar a una célula con forma de medialuna o de hoz (Imagen 2).

La forma descrita anteriormente provoca que los glóbulos rojos, con esta forma de medialuna, carezcan de un movimiento flexible, por lo que pueden provocar un bloqueo en el flujo sanguíneo en cualquier parte del cuerpo (Enfermedad de Células Falciformes, 2024).

Cabe destacar que existen diferentes variantes de la enfermedad de células falciformes, según la herencia genética, como serían la hemoglobinopatía SC, α -talasemia (HbS), β -talasemia (HbS) y la persistencia de hemoglobina fetal (HbF). Cada una de ellas muestra una sintomatología y gravedad diferente.

EPIDEMIOLOGÍA

La anemia de células falciformes es una de las hemoglobinopatías más frecuentes y significativas, junto con las talasemias. Cada año nacen más de 330.000 niños afectados por hemoglobinopatías y el 83% son casos con drepanocitosis. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), cerca del 5% de la población es portadora de genes causantes de estas enfermedades (*Epidemiología y pronóstico de la anemia falciforme en niños y adultos*, 2023).

Se estima que afecta a 250 millones de personas en todo el mundo, destacando su mayor incidencia en el continente africano y Estados Unidos, donde se diagnostica a 100 millones de personas todos los años. En EEUU, 9 de cada 10 personas que la padecen tienen descendencia africana (*Enfermedad de Células Falciformes*, 2024).

El gen mutado de la drepanocitosis es especialmente común en personas provenientes de la África Subsahariana, Oriente Medio, India, América Central y del Sur, Caribe etc. Según algunos estudios, esto se debe a que dicho gen otorga mayor capacidad de supervivencia frente a la malaria, por lo que se ha dado lugar a un aumento de la frecuencia con la que encontramos esta enfermedad en zonas donde hay un mayor riesgo de contraer esta infección como, por ejemplo, Nigeria.

La malaria, es un tipo de infección parasitaria transmitida por la picadura de un mosquito. Estos parásitos entran en el torrente sanguíneo infectando los glóbulos rojos y multiplicándose dentro de ellos. Por lo tanto, cuando uno de estos mosquitos pica a una persona portadora del gen de células falciformes, la forma en hoz de los glóbulos rojos impide la rápida propagación e infección de la malaria. Esto se considera una ventaja evolutiva, ya que permite al individuo frenar de cierta manera la infección y, a su vez, desarrollar posiblemente muchas menos complicaciones asociadas (L. Pitone, 2023; Roldan Isaza et al., 2020).

Por otro lado, la drepanocitosis, se considera una de las primeras causas de mortalidad infantil en el África Subsahariana, ya que afecta a 300.000 neonatos en todo el continente cada año, de los cuales fallecen un 40% antes de los 5 años a causa de las múltiples complicaciones que comporta la herencia de dicha patología, acompañado de las condiciones sociodemográficas, las cuales no permiten un correcto tratamiento y control de la enfermedad como se lleva a cabo en países más desarrollados. (*Data and Statistics on Sickle Cell Disease, 2024*; «¿Sabes qué es la drepanocitosis?», 2023).

En España, cada año aumentan los casos detectados de la ACF debido a las altas tasas de inmigración procedentes de África y América Latina. De esta manera, se está convirtiendo en un problema emergente a nivel de salud pública.

PREVALENCIA REGIONAL

La prevalencia de la ACF varía en función de la zona, siendo las más afectadas donde la incidencia de la malaria es mayor, como bien se ha expuesto con anterioridad. En Europa, la prevalencia total al nacimiento es de 1/2300, variando siempre en función del país en el cual nos encontremos. En España, según el Registro Español de Hemoglobinopatías del año 2020, existen 826 personas que han declarado el diagnóstico de esta enfermedad. En 2021, debido a las altas tasas de inmigración, esta cifra ha aumentado a unas 1200 personas dentro del territorio español (*¿Qué es la anemia falciforme?*, 2021).

Tras un estudio realizado en la Comunidad de Madrid entre los años 2003 y 2018, se estimó una prevalencia neonatal de 1/5552 recién nacidos y una prevalencia del rasgo falciforme de 1/213. La mayoría con padres de procedencia africana y Sudamericana. (García Morin, 2021)

También se determinó un aumento en la supervivencia, sin embargo, continúa existiendo una alta tasa de mortalidad a nivel pediátrico y neonatal asociada a esta enfermedad.

FISIOPATOLOGÍA

La causa principal de la ACF o drepanocitosis es la mutación genética del gen HBB.

La molécula normal de la hemoglobina es una tetrámero, es decir, una molécula formada por cuatro piezas: Cadenas polipeptídicas, dos de tipo alpha (α) y dos de tipo beta

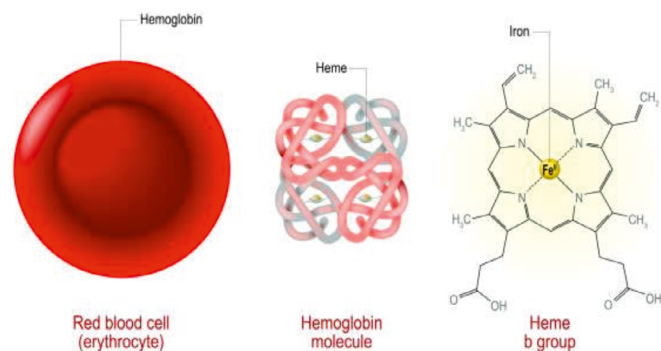


Imagen 3. Estructura de la hemoglobina. Fuente: https://es.123rf.com/photo_168475104_estructura-de-la-hemoglobina-glóbulo-rojo-molécula-de-hemoglobina-y-fórmula-estructural-de-un.html

(β). Estas se encuentran unidas entre sí y a su vez a un grupo hemo, el cual está formado por los siguientes componentes:

- Cuatro grupos pirrol: Constan de la unión del succinil-coA al aminoácido de la glicina.
- Estos cuatro grupos se unen entre sí para dar lugar a la protoporfirina IX.
- La protoporfirina IX se une a un ion ferroso (Fe^{2+}) formando el grupo hemo.

Este átomo ferroso del grupo hemo es capaz de unirse de manera reversible a una molécula de dióxigeno (O_2). La hemoglobina transporta esta molécula de oxígeno desde los pulmones hasta el resto de los tejidos, donde la libera. Dependiendo de si se encuentra transportando el O_2 o no, adopta una forma u otra:

- Forma tensa o T, cuando se encuentra desoxigenada. Se encuentra más compacta.
- Forma relajada o R, cuando se encuentra oxigenada. Las cadenas se separan para dejar espacio a la molécula de dióxigeno, que se une al grupo hemo (López Rubio et al., 2021).

Existen dos tipos principales de hemoglobina. La hemoglobina adulta (HbA), presente en los adultos, y la hemoglobina fetal (HbF), presente en fetos y recién nacidos, que suele

reemplazarse por la HbA a la edad de 1 o 2 años (*Electroforesis de hemoglobina*, 2024).

En la ACF los eritrocitos o glóbulos rojos, poseen una hemoglobina que se denomina hemoglobina S (HbS), la cual contiene cadenas β defectuosas. La alteración de esta hemoglobina tiene su base en la genética. Se produce una mutación aislada en el gen que codifica estas cadenas β, el cual está localizado en el cromosoma 11 (López Rubio et al., 2021).

Dicha mutación consiste en un cambio de un aminoácido, se sustituye una adenina por una timina, alterando las bases nucleicas. El resultado de este proceso es la HbS, la cual cuando se encuentra desoxigenada es mucho menos soluble que la HbA. Esto se produce debido a que, cuando la Hb libera el O_2 y por tanto, pasa de su forma R (oxigenada) a T (desoxigenada), deja expuestas las cadenas β mutadas, cuyas terminaciones son más hidrofóbicas, es decir, menos solubles. Para esconder estas terminaciones, la molécula va formando enlaces de manera espontánea entre moléculas de HbS, dando lugar a la polimerización en la cual se forman cadenas rígidas que empujan desde dentro de la molécula produciendo una deformidad en ella que la otorga de su forma en hoz o semiluna característica de la drepanocitosis (F. Gebrer, 2024; López Rubio et al., 2021; Russo et al., 2019).

Estos glóbulos rojos deformados son más frágiles y rígidos, pierden sus propiedades de elasticidad y deformabilidad para pasar a través de los pequeños vasos sanguíneos, lo que lleva a que sean destruidos mucho más rápido que los glóbulos rojos normales. Esta condición es la que conlleva a la anemia hemolítica propia de la ECF.

La velocidad y extensión que tiene este proceso de polimerización dependerá de cuatro factores fundamentales:

- La concentración de la hemoglobina intracelular.
- El nivel de pH.
- El grado de oxigenación de la célula.
- La presencia o ausencia de HbF, que tiene un papel protector como se observa en algunos niños que nacen

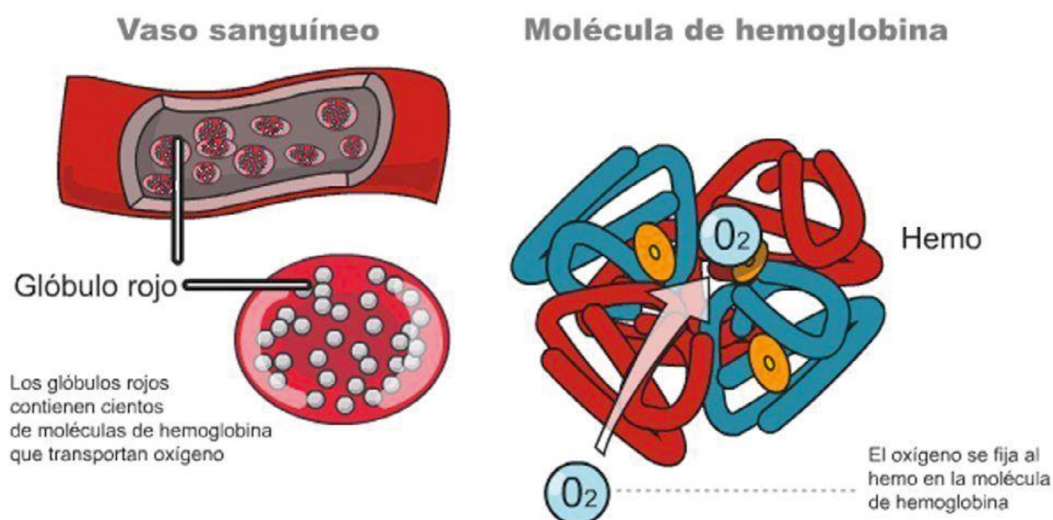


Imagen 4. Unión del dióxigeno al grupo hemo de la hemoglobina. Fuente: <https://www.goconqr.com/mapamental/20621143/hemoglobina>

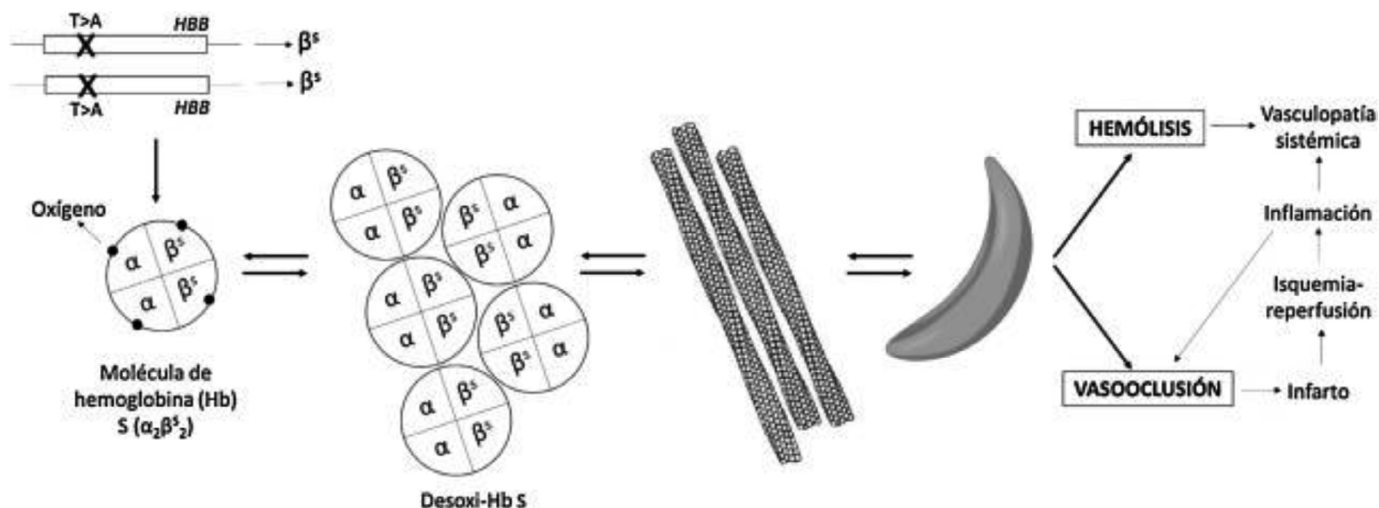


Imagen 5. Proceso de polimerización de la hemoglobina S (HbS) (Payán-Pernía et al., 2021).

con niveles superiores de HbF en comparación la HbS. La HbF se intercala con las moléculas de HbS, lo que origina menos complicaciones (de Montalembert & Girot, 2013; López Rubio et al., 2021).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Para una correcta clasificación de la clínica, es esencial distinguir entre los dos tipos de herencia:

- Homocigotos: Herencia de ambos padres, es decir, portador de los dos genes de la HbS (SS). Portadores y transmisores de la enfermedad que presentaran más complicaciones asociadas.
- Heterocigotos: Herencia de uno de los padres y, por tanto, portador de un gen de la HbS (SA). Este caso se denominaría rasgo falciforme o drepanocítico. Estos pacientes son portadores y posibles transmisores de la enfermedad. Por lo general, desarrollan un menor número de complicaciones, pero sometidos a ciertos factores ambientales como son el clima frío, una baja calidad del aire ambiental, el tabaco o ciertas infecciones, pueden tener las mismas complicaciones que los homocigotos (López Rubio et al., 2021).
- Heterocigotos compuestos: Herencia de uno de los genes defectuosos de la HbS en conjunto con otro gen defectuoso como el de la talasemia o el de la HbC. Implican muchas más complicaciones asociadas (de Montalembert & Girot, 2013).

COMPLICACIONES

Sistema musculoesquelético

Osteonecrosis

Es una complicación que se produce por la oclusión vascular en regiones óseas. Puede darse en cualquier hueso, aunque los más frecuentes son la columna vertebral, pelvis, costillas y huesos largos como húmero y fémur (López Rubio et al., 2021).

Antes de producirse esta complicación, el paciente con drepanocitosis puede haber sufrido un cuadro de osteomielitis, es decir, infección en el hueso, o infarto óseo, ambas complicaciones muy graves de esta enfermedad.

El diagnóstico precoz es de vital importancia para evitar la osteonecrosis asociada. Los primeros indicadores que nos harán sospechar de estas patologías se asocian con problemas en la movilidad y dolor que no cesa con la analgesia habitual (Carro Alonso et al., 2005).

Para su diagnóstico, se pueden utilizar las radiografías o resonancia magnética, más útil para la detección de los micro infartos óseos.

Deformidades esqueléticas

En la drepanocitosis se puede producir una osteopenia, una afección de la masa y densidad ósea que puede derivar en alteraciones en el crecimiento, produciendo el acortamiento o alargamiento de algunos huesos, así como alteraciones vertebrales.

Dicha osteopenia da lugar a una mayor fragilidad en los huesos, lo que puede aumentar la posibilidad de fracturas, sobre todo en edades pediátricas (López Rubio et al., 2021).

Sistema neurológico

AIT / ACV isquémico

El AIT o accidente isquémico transitorio es un episodio agudo ocasionado por una isquemia focal, es decir, se detiene el flujo de la sangre en una parte del cerebro un periodo de tiempo determinado. Estos, pueden acabar derivando en ACV o accidentes cerebro vasculares, que constan de una isquemia que acaba por producir una lesión permanente. En los AIT, la sintomatología desaparece en un periodo máximo de 24h (López Rubio et al., 2021; Soler Noda, 2021).

Estas patologías son una de las mayores complicaciones de la drepanocitosis, sobre todo en niños de 2 a 5 años, donde presenta una alta frecuencia y morbilidad.

Existe una adherencia anormal de estos eritrocitos falciformes al endotelio vascular, así como un estado de hipercoagulabilidad y hemólisis que, asociados a factores de riesgo como infecciones tipo meningitis bacteriana, hipertensión arterial o leucocitosis, aumentan las probabilidades de ictus, provocados por la oclusión de grandes vasos (Díaz-Díaz et al., 2014).

Los síntomas con los que podemos identificar este tipo de patologías van desde convulsiones y hemiparesia hasta el coma. Para su tratamiento se ha de tener en cuenta los medicamentos antiagregantes, sin embargo, la transfusión es la primera vía de elección para disminuir la HbS. Por otro lado, se deberán estabilizar las constantes vitales si el paciente lo requiere.

ACV hemorrágico

El ACV de tipo hemorrágico ocurre con la rotura de un vaso sanguíneo y su consiguiente sangrado dentro del cerebro dando lugar a un proceso hemorrágico. Es más frecuente en adultos que en niños y en el tratamiento deberá valorarse la necesidad de cirugía dependiendo de las características del paciente. La sintomatología más frecuente cursa con vómitos, cefaleas intensas y, en casos extremos, coma y muerte (Soler Noda, 2021).

Infartos cerebrales silenciosos

También conocidos como infartos lacunares, afectan a regiones más pequeñas del cerebro, carecen de síntomas claros y suelen afectar a la memoria y asociarse con déficits neurocognitivos en edades adultas. Mayoritariamente presentes en niños, hasta un 39% menores de 18 años (Bender & Carlberg, 2023).

Epilepsia / convulsiones

Según la RAE, podemos definir convulsión como "la contracción intensa e involuntaria de los músculos del cuerpo." Esto se produce por una alteración en la actividad eléctrica del cerebro. En el caso de la anemia drepanocítica, el hecho de presentar convulsiones suele ser signo de mal pronóstico y es necesario realizar un estudio para averiguar la causa de estas, ya que esta puede tratarse de una AIT o ACV de cualquier tipo (Bender & Carlberg, 2023).

Infecciones / síndrome febril

Debido a la función reducida del bazo (asplenia funcional) que presentan las personas con ACF y, por consiguiente, la inefectiva producción de anticuerpos, se aumenta considerablemente la recurrencia a contraer infecciones, ya sean de tipo vírico o bacteriano.

En cuanto a las edades pediátricas, la meningitis de tipo bacteriano o meningocócica, constituye una de las complicaciones más graves a tener en cuenta, sobre todo en menores de 3 años (Soler Noda, 2021).

Por tanto, es de vital importancia insistir en la inmunización, la cual en el caso de la anemia drepanocítica se realiza mediante dos vías:

- **Vacunación:** Siguiendo el calendario de vacunas sistematizado, con especial atención en la vacuna contra la meningitis y teniendo en cuenta los posibles efectos adversos que, por lo general, suelen ser escasos.
- **Profilaxis con penicilina:** Debe iniciarse a los 2 meses de vida y mantenerse hasta los 5 años, con especial hincapié en niños a los que se les ha practicado una esplenectomía quirúrgica (extirpación del bazo). Diversos estudios respaldan sus beneficios actuales (López Rubio et al., 2021).

Cabe destacar la importancia de la educación sanitaria para el manejo de las infecciones. Es esencial que las familias reconozcan los signos y síntomas, como sería la fiebre (superior a 38 °C), para que acudan a un centro hospitalario y se realicen las comprobaciones pertinentes con el objetivo de evitar más complicaciones.

Por lo general, en los casos de ACF que manifiestan fiebre se inicia antibiótico de manera profiláctica antes de tener resultados de hemocultivos y/o urocultivo y antes de la realización de otras pruebas. Estos antibióticos serán de amplio espectro, con el objetivo de cubrir el mayor número posible de gérmenes. Por otro lado, es necesario valorar la necesidad de ingreso hospitalario, sobre todo en niños menores de un año, no vacunados o vacunados de manera incorrecta, analítica sanguínea con signos claro de infección o sepsis o signos de complicación inmediata, como dolor excesivo o signos de inestabilidad hemodinámica (Bender & Carlberg, 2023; Soler Noda, 2021).

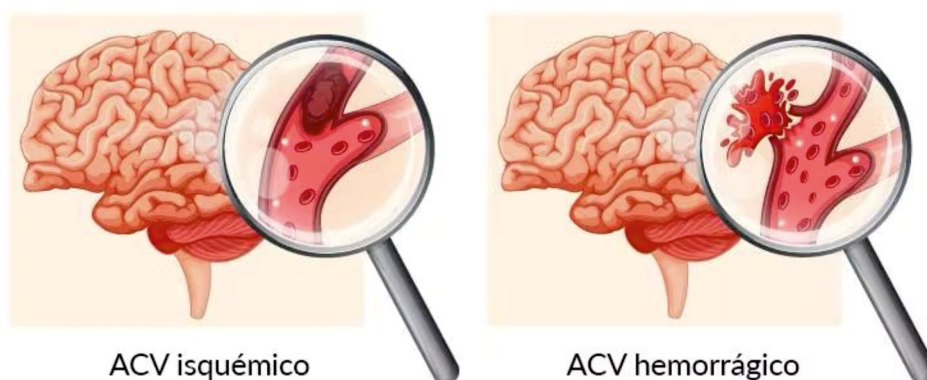


Imagen 6. Diferencia entre ACV isquémico y ACV hemorrágico.
Fuente: <https://www.flintrehab.com/es/accidente-cerebrovascular-en-el-tronco-del-cerebro/>

Sistema respiratorio

Síndrome torácico agudo (STA)

El síndrome torácico agudo es una complicación propia de la ACF. Se define como un proceso agudo en el cual hay una oclusión de los vasos sanguíneos pulmonares provocando una disminución del intercambio gaseoso. Está oclusión se produce por la presencia de los glóbulos rojos semilunares, que, debido a la pérdida de su forma flexible, obstruyen la circulación pulmonar.

Este síndrome cursará con una sintomatología característica de cualquier patología respiratoria, como son la taquipnea, la tos y la disnea. También incluirá fiebre (López Rubio et al., 2021; Soler Noda, 2021).

Para su diagnóstico, se realizará una radiografía de tórax, donde se observarán múltiples infiltrados pulmonares. Dependiendo del grado de hipoxia presente, es decir, de la falta de oxígeno que provoca esta oclusión en los vasos, será de mayor o menor gravedad.

Los pacientes que desarrollan esta complicación suelen ser niños, aunque las tasas de mortalidad son mayores en adultos. Es una complicación que se produce de manera recurrente y que requiere tratamiento urgente (Arnáez Solís et al., 2005; Díaz de Heredia Rubio, 2005).



Imagen 7. Radiografía que señala infiltrados en el STA.

Fuente: <https://www.emergenciausp.com.br/sindrome-toracica-aguda-como-diagnosticar-e-como-tratar/>

El correcto manejo del STA consta de los siguientes puntos:

- Administración de oxigenoterapia según requerimientos.
- Administración de antibioterapia de amplio espectro, ya que es difícil el diagnóstico diferencial entre STA y neumonía.
- Planteamiento de transfusión o exanguinotransfusión para disminuir la concentración de HbS y aumentar el aporte de oxígeno.
- Administración de analgesia para el control del dolor.
- Hidratación.
- Administración de medicamentos broncodilatadores.
- Según gravedad: Utilización de ventilación mecánica.

Hipertensión pulmonar

Como su nombre indica, la HTP es un aumento de la presión en las arterias pulmonares. Esta afección se producirá por una hemolisis crónica de los glóbulos rojos que caracteriza a la ACF, lo cual va a provocar una inflamación de estos vasos aumentando de esta manera la presión ejercida en ellos (Rojas-Jiménez et al., 2013).

Los síntomas que cursaran con esta patología son similares a los del STA ya que son los comunes en la mayoría de los cuadros respiratorios.

Esta complicación, está considerada de las más importantes, ya que se asocia con un alto grado de mortalidad. El manejo, es similar al STA ya que su tratamiento se basa principalmente en la corrección de la hipoxia, aunque en este caso debemos incluir la posibilidad de realizar un cateterismo y la utilización de medicamentos anticoagulantes (Bender & Carlberg, 2023; Díaz de Heredia Rubio, 2005).

Asma y broncoespasmo

Tanto el asma como los broncoespasmos agudos son muy frecuentes en niños y adolescentes diagnosticados de drepanocitosis. Ambas son patologías inflamatorias que provocan una obstrucción en el flujo aéreo, dando lugar una vez más a disnea e hipoxia.

Los tratamientos que reciben para estas patologías son los mismos que para los pacientes que no tienen ACF, corticoides inhalados y recomendaciones para intentar evitar posibles alérgenos (López Rubio et al., 2021).

El diagnóstico de asma puede asociarse a un aumento en las crisis de dolor y de STA y, a su vez, aumenta la morbimortalidad en estos pacientes. Existen diversos estudios donde se relaciona directamente el diagnóstico de asma con un aumento de la severidad de las complicaciones de la ACF (Gutiérrez-Díaz et al., 2013).

Síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS)

Este síndrome es un tipo de trastorno del sueño que cursa con episodios recurrentes de pausas, totales o parciales, de la respiración durante el sueño, dando lugar a las denominadas apneas. Este proceso conlleva momentos de desaturación nocturna, es decir, una bajada de la concentración de oxígeno en sangre, lo cual provoca una hipoxemia ligada a crisis vasoclusivas.

En niños, la etiología de esta enfermedad se relaciona con la hipertrofia adenoidea y/o amigdalar que reducen el tamaño de la vía aérea superior (López Rubio et al., 2021).

Para su diagnóstico es necesario un estudio del sueño mediante la polisomnografía. Consiste en una máquina que estudia las ondas cerebrales y los niveles de oxígeno.

En cuanto al tratamiento, es necesaria la colocación de un soporte respiratorio que ejerce presión positiva denominado CPAP durante el sueño. En niños y adolescentes también debe valorarse la posibilidad de intervención quirúrgica.

Sistema cardiovascular

Pueden incluirse muchas alteraciones morfológicas y estructurales a nivel cardíaco que cursan con este tipo de anemia, como tabique interventricular engrosado, aumento de la masa ventricular izquierda, llenado ventricular izquierdo anormal y disfunción diastólica izquierda.

Cuando realicemos un electrocardiograma hallaremos signos de hipertrofia ventricular izquierda y anomalías en las ondas S-T (Soler Noda, 2021).

Complicaciones hematológicas

Secuestro esplénico

Esta patología es de especial relevancia en edades pediátricas ya que suele ocurrir antes de los cinco años. Se desarrolla cuando una gran cantidad de glóbulos rojos con forma de hoz o semilunares, propios de la ACF, quedan atrapados dentro del bazo. Esto puede provocar una dilatación o un daño permanente en el órgano (López Rubio et al., 2021).

El bazo es un órgano que forma parte del sistema linfático e inmunológico del cuerpo. Ayuda a combatir las infecciones y es el encargado de filtrar y desechar los glóbulos rojos "viejos" o "antiguos" así como las plaquetas.

Cuando los eritrocitos deformados propios de la drepanocitosis entran en la circulación esplénica pasan a la pulpa roja

del bazo, una zona de circulación lenta donde se detectan las células dañadas o envejecidas. Debido a la rigidez y la pérdida de forma que presentan, se quedan atrapados en la red de macrófagos presentes en esta zona. Los macrófagos son un tipo de glóbulo blanco que destruye las células extrañas con el objetivo de defender al cuerpo de un proceso infeccioso. Estos, reconocen los eritrocitos dañados y comienzan a fagocitarlos, lo cual quiere decir que comienzan a rodear las células extrañas para destruirlas. Algunos de los componentes de estos glóbulos rojos son reutilizados, como por ejemplo el hierro, cuyo objetivo será la creación de nuevos eritrocitos. Sin embargo, este proceso producirá una esplenomegalia, es decir, el bazo de hinchará. A su vez, se provocará una disminución muy significativa de la hemoglobina en sangre por la cantidad de glóbulos rojos "secuestrados" con su consecuente hipoxia debido a la falta de circulación de oxígeno, lo que podría llevar a una anemia severa y/o un choque hipovolémico (Figura 1). Todo ello se manifestará por un cuadro de dolor agudo en la zona abdominal, náuseas y/o vómitos e irritabilidad (Reparaz et al., 2022; Soler Noda, 2021; Tapia Oliva et al., 2024).

Es necesario un reconocimiento y tratamiento precoz de estos cuadros, ya que la mayoría de los niños que lo sufren necesitarán cuidados intensivos y el riesgo de mortalidad es elevado. El tratamiento se centra básicamente en una transfusión sanguínea urgente y, en casos recurrentes, plantearse la posibilidad de una esplenectomía (Bender & Carlberg, 2023).

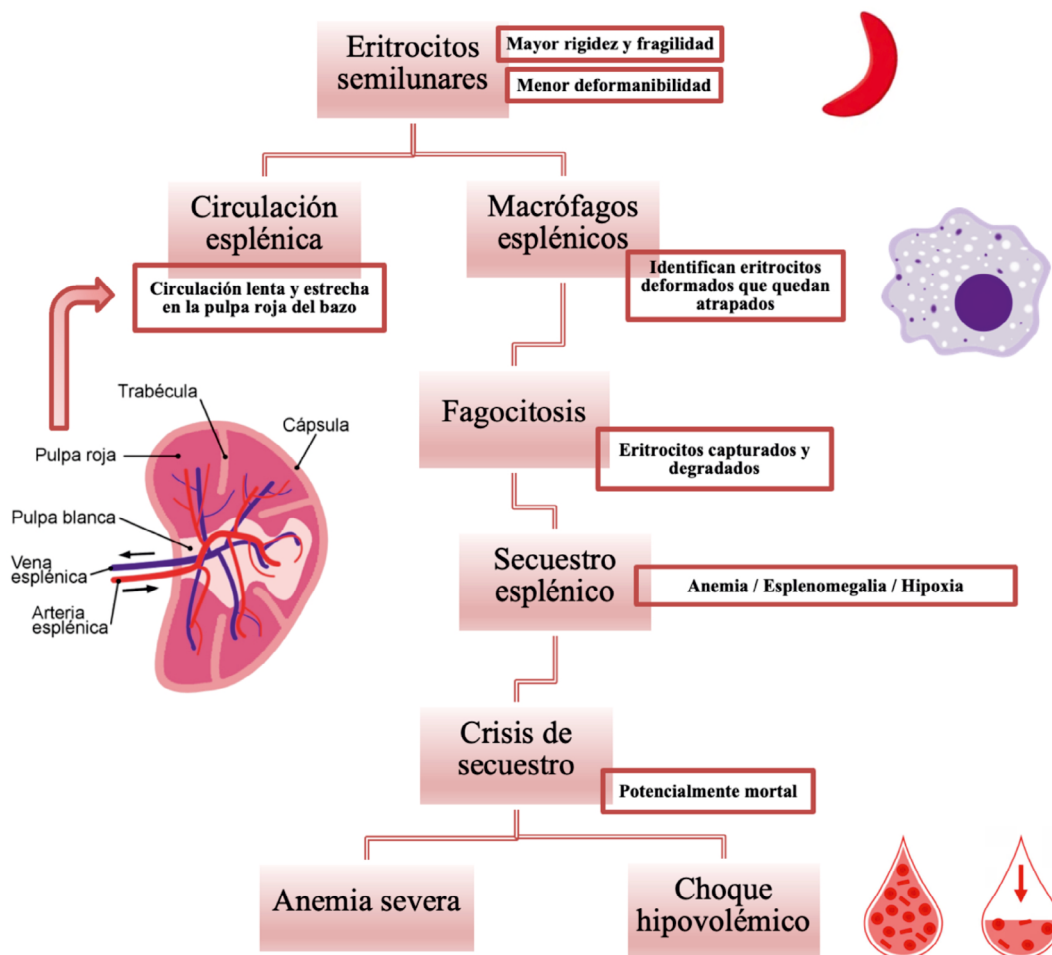


Figura 1. Esquema del secuestro esplénico en la ACF. Elaboración propia.

Secuestro hepático

El secuestro hepático tiene una fisiopatología similar al esplénico. En este caso, los glóbulos rojos falciformes quedarán atrapados en el hígado producido una hepatomegalia, es decir, el agrandamiento del hígado.

La clínica también será similar ya que constará de dolor en hipocondrio derecho y caída brusca de la hemoglobina produciendo complicaciones similares.

El tratamiento y manejo también es igual, ya que el paciente precisará una expansión del volumen para evitar el choque hipovolémico y una transfusión de hematíes acompañada probablemente de oxigenoterapia (López Rubio et al., 2021).

Cabe destacar que la mortalidad asociada no es tan elevada como en el secuestro esplénico ya que el hígado no es tan distensible como el bazo y la acumulación de eritrocitos nunca es tan significativa como para llegar a un colapso total. Sin embargo, puede haber una coleditiasis intrahepática asociada que dará lugar a una hiperbilirrubinemia y a una disfunción hepática muy importante (Soler Noda, 2021).

Crisis aplásicas

El término crisis aplásica hace referencia a la interrupción transitoria de la eritropoyesis, es decir, la producción de glóbulos rojos (López Rubio et al., 2021).

Las causas más frecuentes suelen ser los procesos infecciosos de cualquier tipo, poniendo especial atención en la infección producida por el Parvovirus B19, un virus que cuando infecta destruye las células madre formadoras de los eritrocitos. Es muy común en edades pediátricas.

Como manifestaciones clínicas principales asociadas a un descenso de la hemoglobina encontraremos fatiga, debilidad, palidez cutánea, taquicardia, disnea, hipoxia, síndrome fébril y, en casos más extremos, insuficiencia cardíaca (Reparaz et al., 2022; Soler Noda, 2021).

De nuevo el tratamiento principal se basa en una transfusión sanguínea juntamente con el tratamiento de la infección asociada, aunque, en el caso del parvovirus, no hay un retroviral específico, por lo que el tratamiento es sintomático.

Anemización crónica

Como su propio nombre indica, la anemia se encuentra como rasgo presente en los pacientes con drepanocitosis debido a una hemólisis crónica. Esta hemólisis consiste en la destrucción de los glóbulos rojos de manera prematura ya que su vida media se reduce de 120 días a 10-12 días aproximadamente. Por otro lado, hay una producción insuficiente de los mismos por complicaciones ya comentadas anteriormente como las crisis aplásicas, por lo que es muy difícil mantener los glóbulos rojos dentro de los valores normales (López Rubio et al., 2021; Soler Noda, 2021).

Para su control, es importante realizar analíticas sanguíneas que incluyan hemogramas periódicamente y valorar como primer tratamiento las transfusiones sanguíneas.

Sistema gastrointestinal

A nivel gastrointestinal podemos encontrar complicaciones asociadas a múltiples factores producidos por la ACF. Las más comunes vendrán condicionadas por crisis vasclusivas e isquemia secundaria, infecciones por la asplenia funcional y/o hemólisis o secuestro hemático.

La manifestación clínica más frecuente en el caso de complicaciones gastrointestinales es el dolor abdominal. Dicho dolor, deberá ser examinado en profundidad, ya que puede tratarse de un cuadro leve o implicar un proceso más grave. En la cavidad abdominal se encuentran múltiples órganos y, por lo tanto, deberá hallarse el foco de dicho dolor y comprobar que no supone una emergencia médica. Cabe remarcar la importancia de la localización de este dolor, ya que un dolor agudo en el cuadrante superior derecho (hipocondrio derecho) junto con otros síntomas como la ictericia, náuseas y vómitos o fiebre indicaría un problema hepático mientras que un dolor de tipo epigástrico, más "en faja", podría indicarnos una crisis VO abdominal o una pancreatitis. Se expondrá más en profundidad en el apartado destinado el dolor drepanocítico.

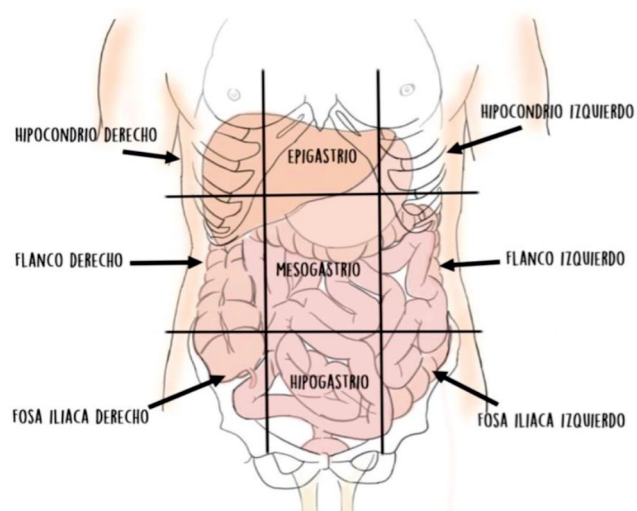


Imagen 8. Esquema representativo de los cuadrantes abdominales.
Fuente: <https://mx.pinterest.com/pin/29554941299037723/>

Para una valoración exhaustiva de este dolor abdominal se deberá monitorizar al paciente en cuestión, realizar una analítica de sangre, hemocultivos, sedimento de orina y radiografía de tórax. Todo ello nos permitirá realizar un diagnóstico diferencial (López Rubio et al., 2021).

Sistema renal / urinario

Nefropatía falciforme

La nefropatía falciforme hace referencia a las manifestaciones clínicas de la drepanocitosis a nivel del riñón, a menudo presente desde la infancia y siendo una de las causas más frecuente de mortalidad en adultos con ACF (López Rubio et al., 2021; Payán-Pernía et al., 2021).

Las manifestaciones clínicas que engloban esta complicación son las siguientes:

Hipostenuria

Incapacidad para concentrar la orina más de 450 mOsm/kg en condiciones de privación hídrica. La médula renal se encuentra hipóxica, acidótica e hipertónica, lo que aumenta el riesgo de vasoclusión. Este problema puede manifestarse como enuresis nocturna, poliuria y aumento del riesgo de deshidratación. El grado dependerá de la concentración de HbS.

Acidosis tubular

Ocurre cuando el riñón es incapaz de eliminar los ácidos de la sangre hacia la orina por la presencia de estos glóbulos rojos en forma de hoz o semilunares. Puede estar causada por un defecto en los conductos renales.

Hematuria y necrosis papilar renal

La hematuria se define como la presencia de sangre en la orina, y es muy común en personas con ACF. Se produce por crisis vasoclusivas en las papilas renales, que son la parte del riñón donde la orina fluye hacia los uréteres. Es una complicación grave, ya que sus síntomas pueden variar desde una hematuria macroscópica hasta un fracaso renal agudo, en cuyo caso sería necesario la utilización de transfusiones sanguíneas, hidratación y diuréticos para de alguna manera "licuar" esta sangre llena de eritrocitos falciformes.

Hiperfiltración

Aumento del filtrado glomerular. Puede asociarse con la presencia de albúmina en la orina o albuminuria. La albúmina es una proteína que indica daño renal, ya que cuando el riñón está sano, no deja que esta se filtre.

Función tubular proximal aumentada

Se relación con la hiperfiltración previamente descrita y provocará un aumento en la reabsorción de sodio lo que a su vez dará lugar a un aumento del consumo de oxígeno y, por tanto, a un mayor daño tubular por un aumento del estrés oxidativo.

Proteinuria

Se define como la presencia de proteínas en la orina, como sería la albumina anteriormente descrita. Puede preceder a una insuficiencia renal crónica.

Hipotensión arterial

Presión arterial sistólica, diastólica y media más bajas presentes.

Fracaso renal agudo

Pérdida aguda de la capacidad de los riñones para cumplir su función. Requiere tratamiento y puede ser transitoria.

Enfermedad renal crónica

Pérdida cronicada de la capacidad de los riñones para cumplir su función. Podría requerir hemodiálisis y un tratamiento también crónico.

Los tratamientos varían en función de la afectación renal que exista. Pueden incluir la administración de análogos de la eritropoyetina, ya que encontramos disminuida su producción, la hemodiálisis y/o el trasplante renal (López Rubio et al., 2021; Payán-Pernía et al., 2021; Soler Noda, 2021).

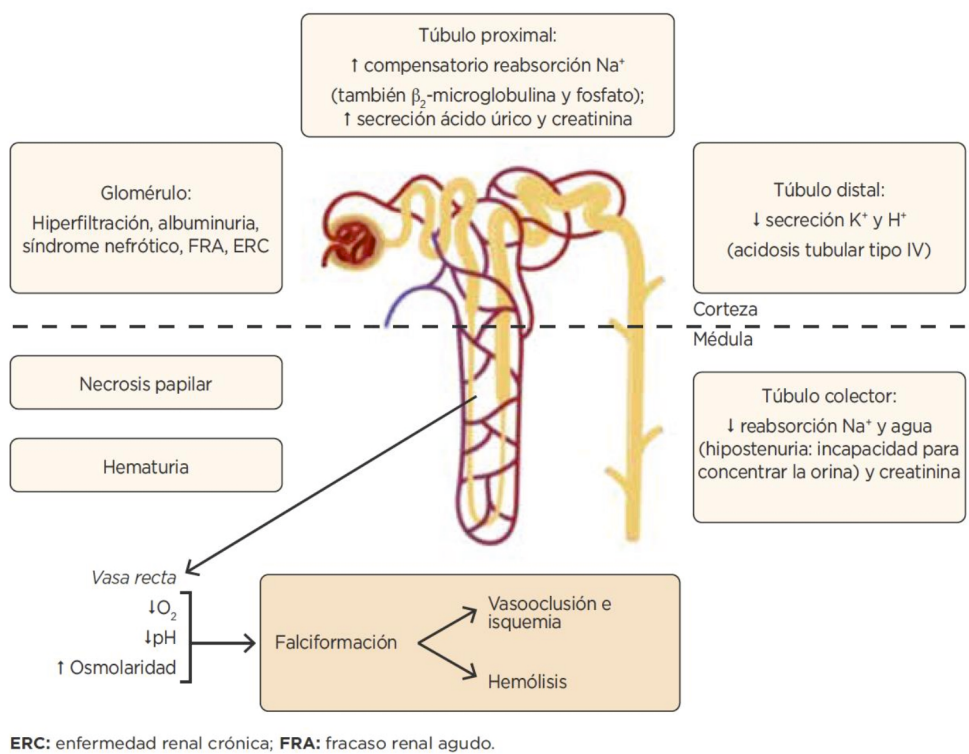


Imagen 9. Manifestaciones renales de la ACF (Payán-Pernía et al., 2021).

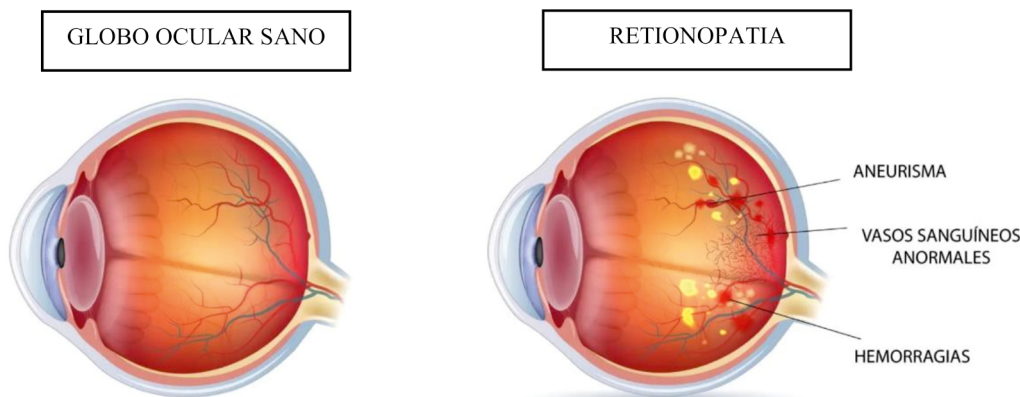


Imagen 10. Esquema de diferencias entre un globo ocular sano y uno con retinopatía. Fuente: <https://kidshealth.org/es/kids/eye.html>

Priapismo

El priapismo se define como una erección prolongada del pene, no relacionada con un estímulo sexual. Puede ser recurrente o transitorio.

El priapismo presente en la ACF suele aparecer por isquemia secundaria a una vasoclusión. Los episodios son un cuadro grave que requiere como tratamiento principal la hidratación y analgesia, pudiendo llegar a ser necesario un drenaje de la zona o incluso intervención quirúrgica (Bender & Carlberg, 2023).

Como secuelas principales de este problema encontramos:

- Alto impacto psicosocial: Es necesaria la integración con terapeutas especializados.
- Disfunción eréctil: Incapacidad para mantener una erección. Se tratará como en el resto de la población.

El priapismo de más de 4 horas de evolución es considerado una urgencia médica y necesita, por consiguiente, un tratamiento urgente (López Rubio et al., 2021).

Complicaciones oculares

Como en los otros órganos anteriormente descritos, también ocurren lesiones de tipo vasoclusivo e isquémico en el globo ocular las cuales darán lugar a tres reacciones principales:

- Hemorragias oculares: Producidas por las lesiones vasculares.
- Desarrollo de neovasos: Pequeños vasos sanguíneos que se forman en el globo ocular por la isquemia o falta de riego sanguíneo en este. Su formación en exceso puede llevar a hemorragias (vítreas, retinianas etc) y como consecuencia a la ceguera.
- Atrofia ocular: Un trastorno que destruye la visión central y aguda.

Crisis vasoclusivas

El concepto de crisis vasoclusiva podría definirse como un evento agudo y recurrente en el cual los agregados multi-

celulares bloquean el flujo sanguíneo en los vasos sanguíneos de menor tamaño dando lugar a una privación del aporte de oxígeno y nutrientes en los tejidos. A esto le sigue la aparición de una lesión provocada por la reperforación que dará lugar a una isquemia tisular, inflamación y a la posterior muerte tisular de los tejidos afectados (Bender & Carlberg, 2023).

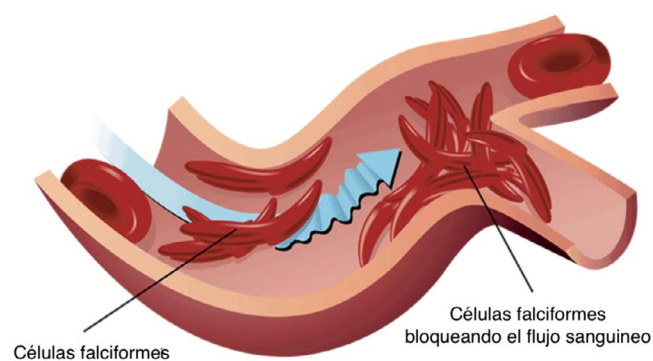


Imagen 11. Fisiopatología de la crisis vasoclusiva en la ACF.

Fuente: <https://enfermeriavirtual.com/anemia-falciforme/>

Este proceso desencadenará una crisis de dolor agudo, profundo y palpitante acompañado a su vez de un importante componente emocional, dado que suele ser recurrente y de difícil manejo.

Estas crisis constituyen la causa más frecuente de morbilidad de la ACF así como la principal causa de ingresos hospitalarios prolongados que se centran en el control del dolor, el cual constituye uno de los mayores problemas asociados a esta enfermedad.

En niños, estas crisis de dolor insoportable suelen referirse más en extremidades, sobre todo en la zona de las epífisis óseas. Los huesos más frecuentemente afectados son los huesos largos como el fémur y el húmero, aunque también es común su aparición en ciertas zonas de la columna vertebral. A su vez, también puede afectar a músculos y órganos. En menores de dos años suele ser frecuente un episodio vasoclusivo a nivel de manos y pies que se conoce por dactilitis o síndrome mano-pie. En este episodio se produce una inflamación o edema en el dorso de manos y pies que se extiende hasta los dedos (López Rubio et al., 2021; Soulié et al., 2024).

Estos episodios de dolor recurrentes acaban por cronificarse probablemente por la sensibilización del sistema nervioso y por la complejidad de los factores psicosociales en la experiencia del dolor que tienen los pacientes pediátricos.

Es importante realizar una correcta formación a padres y / o familiares que se centre en cómo mejorar el dolor drepanocítico y en qué factores pueden empeorarlo, como serían la exposición al frío o la deshidratación. A su vez, una correcta educación sanitaria sobre la administración de analgesia y sobre los signos y síntomas de alarma y de consulta a urgencias será clave en el caso de las crisis vasoclusivas en la edad pediátrica (de Montalembert & Girot, 2013).

El dolor en pediatría

La Asociación Internacional para el Estudio del Dolor lo definió en el año 2020 como “una experiencia emocional y sensorial desagradable asociada o similar a la asociada con un daño tisular real o potencial.”

Seguida de esta anotación es importante remarcar que el dolor es una experiencia personal, siempre influenciada por factores biológicos, sociales y psicológicos. Esta experiencia varía a lo largo de la vida según las percepciones personales y las dimensiones que el dolor propio abarca:

- Dimensión cognitiva: Hace referencia a qué significado le damos al dolor y como lo interpretamos. Está dimensión también se mezclaría a su vez con la sociocultural, ya que influye directamente en las creencias de la persona y la comunidad donde vive, así como a las experiencias previas, a la edad, al género y a los roles socioculturales.
- Dimensión afectiva: Abarca las respuestas emocionales frente al dolor, como la ira, el sufrimiento o el miedo. Hablaríamos a su vez de la carga emocional que se experimenta.

Tabla 1. Clasificación del dolor (Guerrero Márquez et al., 2024).

Según el tiempo de evolución	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor irruptivo: Súbito y transitorio. Duración: inferior 20-30 minutos. • Dolor hiperagudo: Provocado por procedimientos terapéuticos y / o diagnósticos. Duración: minutos u horas. • Dolor agudo: Duración limitada en el tiempo. Provocado por un estímulo nocivo y finaliza cuando cesa. • Dolor crónico: Perdura más allá de 3 – 6 meses sin causa orgánica que lo justifique.
Según el mecanismo etiopatogénico	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor nociocéptico: Puede ser somático (musculoesquelético, piel y vasos) o visceral (órganos internos). Es una respuesta fisiológica que pone en marcha acciones de protección para evitar un mayor daño y ayudar a la reparación tisular. • Dolor neuropático: Se produce por un estímulo del sistema nervioso central. Se genera en varios sitios y no siempre dependerá del estímulo nocivo. • Dolor psicológico: Tipo de dolor donde predomina la dimensión afectiva emocional. • Dolor mixto: Combinación del dolor nociocéptico y neuropático.
Según la localización	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor localizado: En el origen del estímulo. • Dolor reflejo: Producido por un estímulo ocasionado a distancia de la zona dolorosa. • Dolor irradiado: Producido por la compresión de una raíz nerviosa. • Dolor referido: Producido a distancia de su origen, pero sin compresión de las vías nerviosas.
Según las características	Cólico / Puzante / Quemante / Gravativo / Pulsátil / Lancinate / Terebrante / Sordo / Opresivo.
Según la intensidad	Leve / Moderado / Intenso

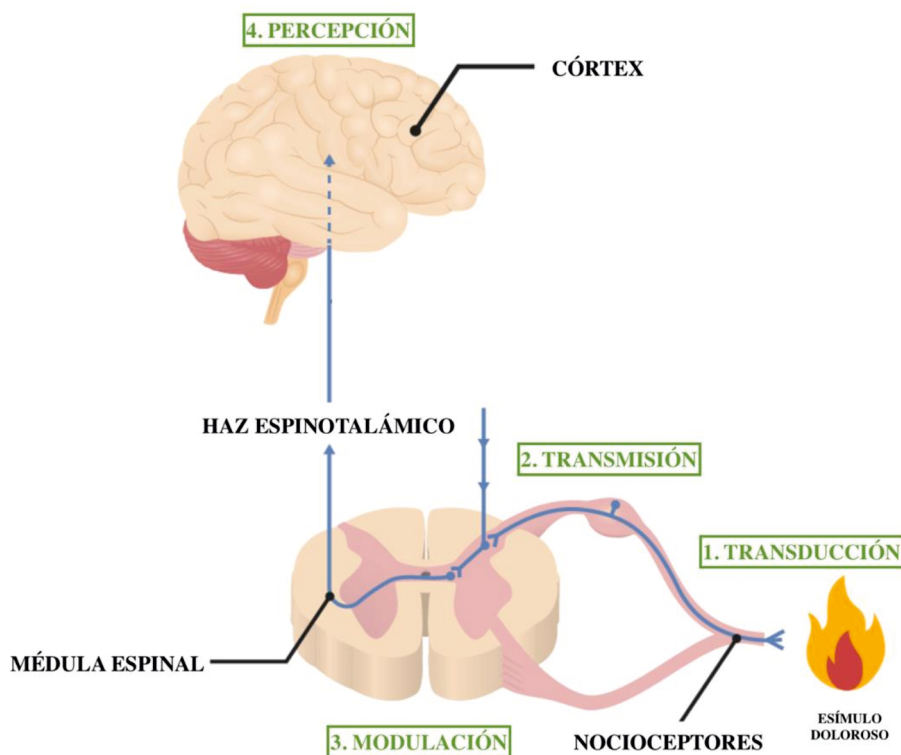


Imagen 12. Fases del dolor fisiológico. Fuente: <https://www.lecturio.com/es/concepts/tratamiento-del-dolor/>

- **Dimensión conductual:** Hace referencia a la conducta que adopta la persona frente a la experiencia dolorosa. En ella incluiríamos todas las manifestaciones observables como serían los llantos o los gritos, así como las expresiones faciales.
- **Dimensión fisiológica:** En ella encontramos el daño real el cual provocará la liberación de unas sustancias denominadas histaminas. Dichas sustancias serán las encargadas de activar los receptores específicos del dolor, denominados nociceptores. Cuando el estímulo doloroso llega a estos receptores se genera un potencial de acción que

viaja desde la zona dolorosa hasta la corteza cerebral a través de la médula espinal, el tronco del encéfalo y el tálamo en un proceso conocido como transmisión. Durante el paso por la médula espinal, esta es capaz de alterar las señales dolorosas, es decir, puede inhibir o amplificar el estímulo, en la fase que se conoce como modulación. Por último, la señal dolorosa llegará a la corteza cerebral donde se producirá la última fase del proceso, que es la percepción. En esta última fase es donde se integra el estímulo doloroso con los factores cognitivos y emocionales dando lugar a la experiencia completa del dolor.

Tabla 2. Escalas de valoración del dolor más utilizadas según la edad.
(Guerrero Márquez et al., 2024; Sociedad Española de Urgencias de Pediatría, 2023).

			Parámetros de valoración
Neonatos	Escala NIPS	Medición del dolor secundario a procedimientos médicos.	<ul style="list-style-type: none"> • Expresión facial • Llanto • Patrón respiratorio • Movimiento de los brazos • Movimiento de las piernas • Nivel de conciencia
	Escala CRIES	Valoración del dolor postoperatorio en neonatos.	<ul style="list-style-type: none"> • Llanto • FiO₂ para mantener una saturación de oxígeno superior al 95% • Frecuencia cardíaca y tensión arterial • Expresión facial • Periodo de sueño
Niños de entre 1 mes y tres años	Escala FLACC	Evaluación en la etapa preverbal basada en las modificaciones de conducta y parámetros fisiológicos.	<ul style="list-style-type: none"> • Expresión facial • Tono de las piernas • Actividad • Llanto • Capacidad de consuelo
	Escala LLANTO		<ul style="list-style-type: none"> • Llanto • Actitud • Normo respiración • Tono postural • Observación facial
Niños de entre 4 y 7 años	Escala facial del dolor de Wong – Baker	<p>0 No duele 2 Duele un poco 4 Duele un poco más 6 Duele mucho 8 Duele mucho más 10 Duele el máximo</p>	
Niños mayores de 7 años	Escala Analógica Visual	<p>0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10</p>	
	Escala numérica verbal	<p>0-NADA DE DOLOR 10-EL PEOR DOLOR IMAGINABLE</p>	

- **Dimensión sensorial:** Hace referencia al procesamiento de la información sensorial, es decir, la localización, la intensidad, el tipo y la duración del dolor (de los Reyes Corrales, 2017; Mugabure Bujedo et al., 2020, 2012; Rodríguez Palma & Granados Soto, 2020; Soulié et al., 2024).

Por tanto, cabe destacar la importancia de que la experiencia del dolor en niños con ACF abarca todas las dimensiones expuestas anteriormente y, por tanto, es necesario abarcarlas desde una perspectiva multidimensional y no únicamente clínica y farmacológica.

La clasificación del dolor dependerá también de múltiples factores condicionantes, principalmente del tiempo de evolución de este, del mecanismo etiopatogénico, de la localización, las características y la intensidad.

Es importante realizar una correcta evaluación del dolor a todo paciente pediátrico diagnosticado o con sospecha de padecer ACF. Dicha evaluación nos orientará sobre que tratamiento es el más indicado y a su vez, nos revelará parte del pronóstico de la enfermedad. La evaluación debe ser individualizada y acorde a la edad, siempre utilizando herramientas o escalas validadas y que sean de fácil comprensión para las familias de los pacientes, las cuales también serán un pilar esencial en el proceso de evaluación y control del dolor.

Para dicha evaluación los métodos más utilizados por enfermería son las escalas de valoración del dolor, las cuales se pasarán en función de la edad, la comprensión y el grado de colaboración del paciente en cuestión. Por lo general, utilizaremos las conductuales u observacionales para niños menores de tres años y las de autoevaluación para los mayores.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la drepanocitosis consistirá principalmente en identificar la hemoglobina de tipo S. Los métodos para la identificación de esta variarán en función de la edad del paciente y de la sospecha de la enfermedad.

Existen múltiples métodos de estudio de las hemoglobinas, algunos basados en las propiedades fisicoquímicas de las proteínas o los métodos moleculares, basados en las mutaciones de la cadena de ADN.

Tabla 3. Métodos de estudio de hemoglobinas
(López Rubio et al., 2021).

Métodos de proteínas	Métodos moleculares
<ul style="list-style-type: none"> • Electroforesis convencional. • Isoelectroenfoque (IEF). • Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC). • Electroforesis capilar. 	<ul style="list-style-type: none"> • PCR – RFLP / PCR – ARMS • Secuenciación por NGS • PCR – gap • MLPA • Array de GCH

Antes del empleo de dichos métodos de estudio, una analítica de sangre general será la prueba más sencilla para confirmar una sospecha de ACF, aunque no siempre es definitivo.

Un hemograma es un análisis de sangre destinado a estudiar las características y el número de células sanguíneas presentes en el paciente en cuestión. Permitirá hacer un recuento de las principales células sanguíneas, que incluyen los glóbulos blancos, las plaquetas y los más interesantes para identificar la drepanocitosis, los glóbulos rojos. A su vez, también obtendremos resultados de los niveles de hemoglobina, los cuales aparecerán normalmente por debajo de lo habitual.

Otra prueba que nos ayudará a la detección de la ACF es el frotis de sangre periférica o extensión de sangre. Consiste en la observación de una capa de sangre fina en el microscopio, evaluando en está la cantidad y el tipo de glóbulos rojos. Esto nos permitirá estudiar su morfología y detectar si encontramos células sanguíneas en forma de Hoz, lo cual caracteriza la drepanocitosis (López Rubio et al., 2021; Sociedad Española de Medicina de Laboratorio, 2015).

Cribado prenatal

En el caso de familias con riesgo de drepanocitosis, es decir, parejas con antecedentes personales o familiares o con antecedentes étnicos sugestivos, es recomendable realizar un cribado prenatal. Las pruebas más utilizadas son técnicas invasivas.

En primer lugar, la amniocentesis, la cual consiste en insertar una aguja en la cavidad abdominal con el objetivo

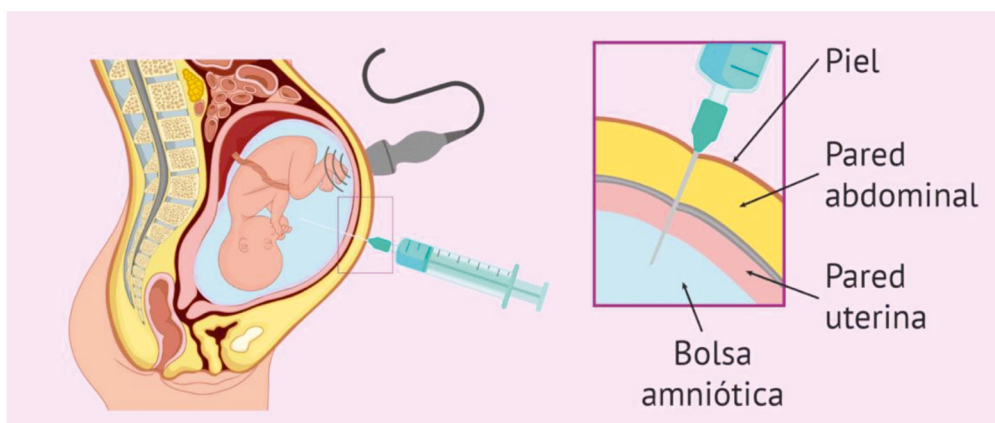


Imagen 13. Amniocentesis. Fuente: <https://www.reproduccionasistida.org/amniocentesis/>

de retirar líquido amniótico para su posterior análisis. Se usa principalmente para la detección de enfermedades como el Síndrome de Down, la fibrosis quística, o, en nuestro caso, la drepanocitosis. Por norma general, suele realizarse entre la semana 16 y 18 de gestación y su realización es opcional, aunque suele estar recomendada en casos de edad materna superior a 35 años.

Es un tipo de prueba que puede conllevar riesgos como son la infección, el sangrado o incluso el aborto espontáneo, aunque el riesgo de padecer complicaciones graves es muy bajo (Dungan, 2024; López Rubio et al., 2021).

Posteriormente, encontramos la coriocentesis o BVC, en la cual se extrae una muestra de una muestra de placenta (vellosidades coriales) para su estudio. Esta, puede realizarse por vía transcervical, es decir, a través del cuello del útero, o a través de la pared abdominal. Suele realizarse entre la semana 10 y 14 de la gestación y los riesgos son similares con los de la amniocentesis. Esta, es la prueba de elección ya que nos permitirá un análisis exhaustivo del ADN (Dungan, 2024; López Rubio et al., 2021).

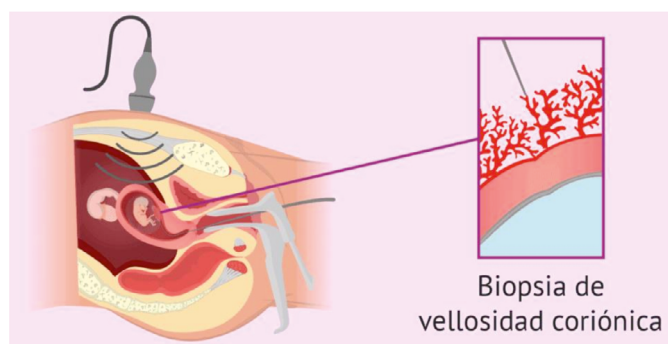


Imagen 14. Coriocentesis. Fuente: <https://www.reproduccionasistida.org/que-es-la-biopsia-de-vellosidades-coriales/>

La prueba de cribado neonatal se realiza a todos los recién nacidos como parte del Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas que ofrece el Sistema Nacional de Salud.

El objetivo principal del cribaje neonatal es la detección precoz, así como el tratamiento y seguimiento del recién nacido con ACF.



Imagen 15. Prueba de Cribado Neonatal.

Fuente: <https://www.gaceta.unam.mx/tamiz-neonatal-un-estudio-necesario-para-todos-los-recien-nacidos/>

La prueba consiste en determinar las variantes de la hemoglobina conoce comúnmente como “Prueba del Talón” ya que se toma una pequeña muestra de sangre realizando una punción en el talón del recién nacido e impregnando un papel específico que se enviará a laboratorio para su posterior análisis. Esta prueba se realiza a partir de las primeras 48 horas de vida.

Una vez la muestra de sangre llega al laboratorio pueden utilizarse múltiples metodologías para la detección de la ACF:

- Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC)
- Electrofóresis capilar (EC).
- Isoelectroenfoque (IEF).
- Espectrometría de masas en tándem (MS/MS)
- Técnicas de Secuenciación de Nueva Generación (NGS).
- Técnicas de inmunoensayo.

Los métodos utilizados deben ser capaces de diferenciar el tipo de hemoglobina, en concreto la HbS.

Cuando el resultado de cualquiera de dichas pruebas es positivo, será necesario realizar una prueba de confirmación en una segunda muestra. En el cribado de la ACF se detectan muchos portadores sanos del rasgo falciforme sin manifestaciones de la enfermedad. En estos casos, las familias también reciben asesoramiento genético (Ministerio de Sanidad, 2024).

Tratamiento y manejo

En cuanto al tratamiento de la anemia de células falciformes cabe destacar que la importancia reside en la prevención de las complicaciones.

Los pacientes pediátricos diagnosticados deben tener un seguimiento activo que implique una coordinación entre los centros a los que tiene proximidad, así como un expediente concreto donde se especifiquen todas las características de la enfermedad que padece y un curso clínico detallado con las complicaciones que hayan ido surgiendo.

Una de las medidas preventivas más importante es la correcta hidratación. Una hidratación abundante es vital para evitar o reducir el número de crisis dolorosas ya que se mejora la viscosidad sanguínea y esto permite que no se formen los “atascos” que provocarán la crisis vasoclusiva. Esta, debe ser aun mayor en momentos de esfuerzo deportivo, aumento de la temperatura o durante la presencia de infecciones. En el caso de que se produzca ingreso hospitalario, la hidratación también jugará un papel importante, siempre utilizando soluciones hiposalinas en la medida de lo posible, ya que la hipernatremia, es decir, la concentración alta de sodio en la sangre favorece la falciformación (de Montalembert & Girot, 2013; López Rubio et al., 2021).

Durante las revisiones pediátricas, será imprescindible para la prevención de complicaciones que se traten los siguientes aspectos:

- Historia transfusional.
- Vacunas.
- Tratamiento activo y adherencia al tratamiento.
- Necesidades educativas y psicológicas.
- Revisión por el resto de los especialistas.
- Exploración física y valoración de la necesidad de pruebas complementarias como analíticas.
- Recomendaciones de cuidados generales (buena higiene, hidratación...)
- Propuesta de ensayos clínicos o investigaciones futuras, dependiendo del caso.

Por otro lado, otro de los tratamientos preventivos imprescindibles para evitar complicaciones sería la vacunación

Tabla 4. Vacunación sistemática en edades pediátricas de la Generalitat de Cataluña. Fuente: <https://canalsalut.gencat.cat/ca/salut-a-z/v/vacunacions/calendari/>

Edad	Vacunación sistémica
Recién nacidos	• Hepatitis B (1ª dosis al nacer si madre es portadora)
2 meses	• Hexavalente (DTPa-VPI-HB-Hib) (1ª dosis) • Neumococo conjugada (1ª dosis) • Rotavirus (1ª dosis) • Meningococo B (1ª dosis)
4 meses	• Hexavalente (2ª dosis) • Neumococo conjugada (2ª dosis) • Rotavirus (2ª dosis) • Meningococo C • Meningococo B (2ª dosis)
6 meses	• Rotavirus (3ª dosis)
Entre 0-12 meses	• VRS (Durante la primera temporada epidémica)
11 meses	• Neumococo conjugada (3ª dosis) • Hexavalente (3ª dosis)
12 meses	• Triple vírica (sarampión, rubéola, parotiditis) (1ª dosis) • Meningococo conjugada tetravalente (ACWY) (1ª dosis) • Meningococo B (3ª dosis)
15 meses	• Hepatitis A (1ª dosis) • Varicela (1ª dosis)
3 años	• Varicela (2ª dosis) • Triple vírica (2ª dosis)
6 años	• DTPa-VPI (refuerzo difteria, tétanos, tosferina y polio) • Hepatitis A (2ª dosis)
11-12 años	• dTpa (refuerzo difteria, tétanos, tosferina), • Meningococo conjugada tetravalente (ACWY) (2ª dosis) • VPH (Virus del Papiloma Humano) • Hepatitis A/Varicela (si no se han vacunado antes)

según el calendario de vacunación infantil establecido. A su vez, se recomienda añadir a los pacientes con ACF la vacuna antigripal de manera obligatoria (de Montalembert & Girot, 2013).

Tratamiento general

En cuanto al tratamiento general que reciben los pacientes pediátricos con drepanocitosis, normalmente suele incluir la siguiente pauta:

- **Penicilina V:** A partir de los dos meses de vida y de manera indefinida, o al menos hasta los 5 primeros años de vida. Si son alérgicos se sustituye por eritromicina. Se utiliza de manera profiláctica para prevenir infecciones graves, ya que la mayoría de los pacientes con ACF tendrán afectado el bazo, es decir, el órgano encargado de combatirlas.
- **Vitamina D:** Se utiliza como profilaxis de la insuficiencia. Según los controles analíticos se irá disminuyendo o aumentando.
- **Ácido fólico:** Dependiendo de los controles analíticos se recomendará su pauta oral. Es importante recomendar una dieta adecuada.
- **Preparado multivitamínico sin hierro:** Según el caso (López Rubio et al., 2021).

Tratamiento específico

El tratamiento específico se centrará, principalmente, en la hidroxiurea y las transfusiones sanguíneas.

- **Hidroxiurea.** La hidroxiurea pertenece a un grupo de medicamentos denominados antimetabolitos y ejerce un efecto citostático. Actúa inhibiendo la síntesis de ADN y la proliferación celular, disminuye los valores basales de leucocitos, así como el de las plaquetas y promueve la eritropoyesis, es decir, la formación de glóbulos rojos, con el aumento de la hemoglobina fetal. Los glóbulos rojos con este tipo de hemoglobina son mucho menos propensos a adquirir la forma de hoz o semilunar y, por tanto, se reducirá el número de crisis dolorosas, así como su intensidad. Diversos estudios actuales demuestran que la utilización de este citostático aportará múltiples ventajas en pacientes con ACF. Entre dichas ventajas encontramos la ya mencionada reducción de episodios dolorosos, la reducción de episodios de síndrome torácico agudo y dactilitis, la reducción de necesidades transfusionales y el aumento de la supervivencia y la calidad de vida. En cuanto a los efectos secundarios de este medicamento, rara vez son graves, aunque entre ellos podemos incluir la leve caída del cabello, náuseas, diarreas y el oscurecimiento del lecho de la uña. (American Society of Hematology, 2021; Barroso Sánchez et al., 2023; de Montalembert & Girot, 2013; López Rubio et al., 2021; Toala Olivo et al., 2023)
- **Hemoterapia.** La transfusión de hematíes es la terapia más eficaz a la hora de tratar la ACF. Tiene dos efectos principales: Corregir la anemia y hemodiluir la sangre, dando lugar a un menor número de eritrocitos con ca-

Tabla 5. Compatibilidad de grupos sanguíneos para las transfusiones. Fuente: <http://www.donantesmalaga.org/donar/grupos-sanguineos>

Receptor ↓ / Donante →	O-	O+	A-	A+	B-	B+	AB-	AB+
O-	✓	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗
O+	✓	✓	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗
A-	✓	⊗	✓	⊗	⊗	⊗	⊗	⊗
A+	✓	✓	✓	✓	⊗	⊗	⊗	⊗
B-	✓	⊗	⊗	⊗	✓	⊗	⊗	⊗
B+	✓	✓	⊗	⊗	✓	✓	⊗	⊗
AB-	✓	⊗	✓	⊗	✓	⊗	✓	⊗
AB+	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

pacidad de falciformación. Esto mejorará el aporte de oxígeno a los tejidos y la viscosidad de la sangre, reduciendo así las crisis dolorosas y su intensidad, así como las complicaciones asociadas (ACV, STA, anemia severa, complicaciones quirúrgicas etc). El mayor riesgo que puede implicar la transfusión sanguínea en estos pacientes es la posibilidad de aloinmunización, es decir, que el sistema inmunológico del niño reconozca los glóbulos rojos provenientes del hemoderivado transfundido como cuerpos extraños, creando anticuerpos contra ellos para combatirlos. Al producirse la aloinmunización se puede desencadenar una reacción hemolítica, es decir, que el cuerpo del paciente destruya estos glóbulos rojos transfundidos liberando la hemoglobina de su interior, dando lugar a su vez a una posible sobrecarga férrica. Esto daría lugar a síntomas como escalofríos, fiebre, náuseas, hipotensión etc. Por tanto, es muy importante realizar correctamente todas las comprobaciones de compatibilidad para la transfusión (Bencomo Hernández, 2018; López Rubio et al., 2021).

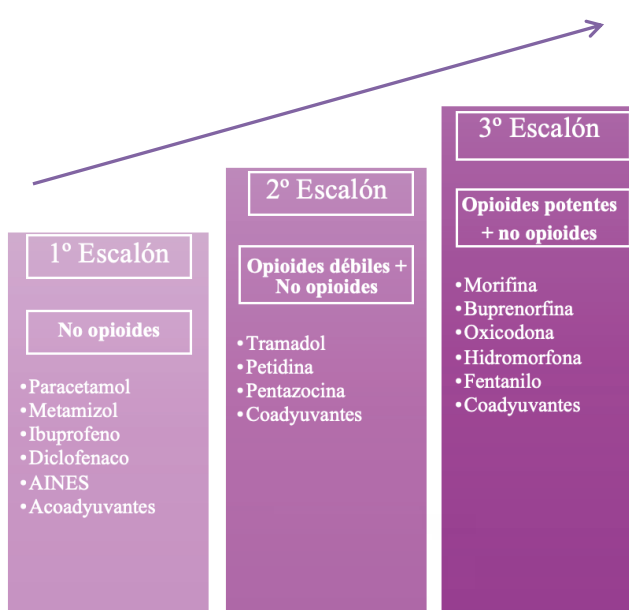


Imagen 16. Escala terapéutica del dolor según la OMS. Elaboración propia.

Tratamiento del dolor vasoclusivo

Dependiendo de la intensidad del dolor, algunas crisis vasoclusivas pueden tratarse de manera ambulatoria con medidas no farmacológicas como la hidratación, la oxigenoterapia para mantener una saturación de oxígeno superior al 97% y otras medidas analgésicas no farmacológicas como serían la acupuntura.

También, de manera ambulatoria, se puede recomendar el uso de analgésicos no opioides como el paracetamol y antiinflamatorios no esteroideos (AINES).

Sin embargo, lo primordial es medir la intensidad del dolor, lo cual se realiza con escalas adaptadas a la edad del niño, incluso puede ser útil utilizar estas escalas con los padres.

En los casos de dolor leve y moderado, el tratamiento será el indicado anteriormente, pudiendo incorporar también metamizol (Nolotil) y opioides menores, en el caso del dolor de origen no inflamatorio. En los casos de dolor severo, el tratamiento de elección serán los opiáceos mayores como el fentanilo y la morfina. En todos los casos, siempre se incluirán las medidas no farmacológicas y coadyuvantes del

dolor como la amitriptilina, el diazepam, la gabapentina y la dexametasona (Sociedad Española de Urgencias de Pediatría, 2023).

En primer lugar, siempre se intentará utilizar la vía oral para la administración de la analgesia. En el caso de baja efectividad o intolerancia, la administración de fármacos por vía intravenosa será la siguiente opción. A su vez, se debe iniciar la administración de solución salina, con su consiguiente efecto "diluyente" de la sangre. También se puede valorar la instauración de una bomba de morfina, es decir, la utilización de una máquina que va suministrando morfina de manera continua al paciente a una velocidad y dosis pautada por el pediatra. En este caso, el paciente deberá tener sus constantes vitales monitorizadas (FC, TA, FR, T°). Esta bomba siempre irá en combinación con otros analgésicos según la escala terapéutica del dolor y será lo primero en retirarse cuando haya una mejoría para evitar posibles efectos secundarios. Siempre se recomienda bajar la dosis de manera progresiva para evitar una nueva crisis aguda (Organización Mundial de la Salud, 2021; Orphanet, 2021; Soulié et al., 2024).

Cabe destacar, que la crisis vasoclusivas dolorosas serán la primera causa de consulta a urgencias por parte los pacientes pediátricos diagnosticados de ACF. Sin embargo, la mayoría de las complicaciones de la drepanocitosis como el STA o el ACV requerirán la atención de los servicios de urgencias y emergencias hospitalarias.

IMPACTO PSICOLÓGICO EN EDADES PEDIÁTRICAS

Como bien se ha expuesto con anterioridad, el dolor afecta a los pacientes pediátricos con drepanocitosis de manera recurrente. Esto sin duda provocará una sintomatología que no solo será física, si no también psicológica.

El hecho de padecer una enfermedad y que, además, provoca dolor de manera recurrente, afectará de manera social al niño diagnosticado de ACF, afectará a sus actividades académicas y provocará, probablemente, la aparición de síntomas asociados a una mala salud mental como son la ansiedad, el estrés y la depresión. Además, existen múltiples factores emocionales y cognitivo-conductuales que afectarán al hecho de la cronificación de este dolor característico de la ACF (Cruz Pimienta et al., 2017).

En el contexto de esta enfermedad, la calidad de vida está directamente relacionada con el control del dolor y de las complicaciones asociadas. Las emociones negativas afectan al dolor y pueden llegar a aumentar su intensidad de manera considerable. Los niños que sufren crisis vasoclusivas periódicas refieren un miedo extremo a este evento doloroso y es habitual diagnosticar depresión en estos pacientes a edades tempranas (Zaneti Díaz et al., 2020).

Por otro lado, en toda el área pediátrica, debemos tener en cuenta a las familias, quienes también salen afectados por este diagnóstico. Los padres de los niños afectados por la anemia falciforme refieren que la calidad de vida de sus hijos está directamente afectada por la pérdida de la condición física: Cansamiento excesivo, dificultades para levantar según que objetos, afectación de las actividades de la vida diaria, de los juegos etc. (García Hernandez, 2018).

Por otro lado, cabe destacar que la mayoría de los niños pierden varios días de actividad académica a causa de los múltiples ingresos y el mal control de la enfermedad, lo que también dará lugar a ansiedad y a un posible aislamiento social.

Es fundamental el apoyo a nivel psicológico en edades pediátricas con el objetivo de prevenir problemas de salud mental asociado que perduren en el tiempo llegando a acompañarlos hasta la vida adulta. La terapia de tipo cognitivo-conductual puede ser útil en estos casos, tanto para el paciente en sí como para los familiares implicados en el cuidado (Anie & Green, 2015).

EMBARAZO Y REPRODUCCIÓN

El embarazo para mujeres diagnosticadas de anemia falciforme incrementa de manera significativa la posibilidad de sufrir complicaciones tanto para la madre como para el feto. Las mujeres embarazadas con este tipo de anemia tienen una probabilidad de muerte materna de 4 a 11 veces superior al resto, según las últimas cifras de la OMS en 2025.

Cabe destacar la importancia de una buena revisión de la historia clínica de estas mujeres y un buen asesoramiento genético y reproductivo previamente al embarazo ya que permitirá la toma de decisiones informadas.

A su vez, las gestantes con drepanocitosis deberán ser informadas de que hay un aumento considerable de las posibilidades de sufrir los siguientes riesgos:

- Retraso del crecimiento fetal.
- Bajo peso del recién nacido.
- Preclampsia: Elevación de la presión arterial, normalmente a partir de la semana 20 de la gestación.
- Eclampsia: Convulsiones generalizadas en mujeres diagnosticadas previamente de preclampsia.
- Parto prematuro: Antes de la semana 37 de gestación.
- Aborto espontáneo.
- Neumonía.
- Sepsis.
- Trombosis.
- Crisis vasoclusivas recurrentes.

Por tanto, es necesaria una atención especializada y multidisciplinar a las gestantes diagnosticadas con este tipo de anemia con el fin de dar una atención completa durante todo el embarazo que pueda prevenir y abordar dichas complicaciones (Guzmán Muñoz et al., 2012; López Rubio et al., 2021; Organización Mundial de la Salud, 2025).

Las recomendaciones de tratamiento durante el embarazo irán encaminadas según las siguientes directrices:

- Suplementación con ácido fólico y hierro.
- No utilizar la hidroxiurea, ya que puede tener toxicidad fetal. Previamente al embarazo, si se tiene deseo gestacional se recomienda ya su suspensión y no se reactivará hasta el fin de la lactancia materna, si es el caso.
- Analgesia para el control del dolor durante las crisis vasoclusivas.
- Transfusiones de sangre profilácticas en mujeres con antecedentes de complicaciones graves y con enfermedades crónicas. También en complicaciones agudas.
- Profilaxis del tromboembolismo venoso durante la hospitalización y, en pacientes con alto riesgo, durante todo el embarazo.

Por último, en cuanto al parto y el post-parto, se siguen las recomendaciones establecidas, siempre teniendo en cuenta las complicaciones desarrolladas durante el embarazo y el diagnóstico diferencial de la gestante y haciendo hincapié en una monitorización continua materno-fetal (López Rubio et al., 2021).

BIBLIOGRAFÍA

1. American Society of Hematology. (2021). Hidroxiurea para la Enfermedad de Células falciformes. Información sobre el Tratamiento de la Sociedad Americana de Hematología. <https://www.hematology.org/searchresults?#?cludoquery=hidroxiurea&cludopage=1&cludorefurl=https%3A%2F%2Fwww.hematology.org%2F&cludorefpt=American%20Society%20of%20Hematology%20-%20Hematology.org&cludoinput-type=standard>
2. Anie, K. A., & Green, J. (2015). Psychological therapies for sickle cell disease and pain. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2015(5). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD001916.pub3>
3. Arnáez Solís, J., Ortega Molina, M., Cervera Bravo, A., Roa Francia, M. A., Alarabe Alarabe, A., & Gómez Vázquez, M. (2005). Evaluación de veintitrés episodios de síndrome torácico agudo en pacientes con drepanocitosis. *Anales de Pediatría*, 62(3), 221-228. <https://doi.org/10.1157/13071836>
4. Barroso Sánchez, G., Machín García, S., Menéndez Veitía, A., & González Otero, A. (2023, abril 17). Características clínicas, hematológicas e imagenológicas de niños con drepanocitosis tratados con dosis moderada no escalonada de hidroxiurea. Instituto de Hematología e Inmunología., La Habana. <https://hematologia2023.sld.cu/index.php/hematologia23/2023/paper/view/265>
5. Bencomo Hernández, A. (2018). Aloinmunización en la drepanocitosis: Una definición pendiente. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 34(3), Article 3. <https://revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/957>
6. Bender, M. A., & Carlberg, K. (2023). Sickle Cell Disease. En M. P. Adam, J. Feldman, G. M. Mirzaa, R. A. Pagon, S. E. Wallace, & A. Amemiya (Eds.), *GeneReviews*®. University of Washington, Seattle. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1377/>
7. Carro Alonso, B., Sáinz Martínez, J., Villavieja Atance, J. L., & Gimeno Peribáñez, M. (2005). Infarto óseo como primera manifestación de anemia de células falciformes. *Anales de Pediatría*, 63(5), 464-465. <https://doi.org/10.1157/13080420>
8. Chinga Vergara, J. A. (2019). Enfermedad de células falciformes causante de anemia drepanocítica en niños. *Revista Digital Quincenal*. <https://revistafdm.uleam.edu.ec/wp-content/uploads/2019/06/ESU4.1-adrian-chinga-25-05-2019.pdf>
9. Cruz Pimienta, J. M., Díaz Gil, B. D., & Moreno Sánchez, Y. (2017). Autovaloración en adolescentes diagnosticados con drepanocitosis. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*, 21(4), 83-90. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1561-31942017000400012&lng=es&nrm=iso&tlng=es
10. Data and Statistics on Sickle Cell Disease. (2024, mayo 22). Sickle Cell Disease (SCD). <https://www.cdc.gov/sickle-cell/data/index.html>
11. de los Reyes Corrales, I. (2017). Valoración del dolor en el paciente pediátrico hospitalización. Revisión narrativa. [Trabajo Final de Grado, Universidad Autónoma de Madrid]. https://repositorio.uam.es/bitstream/handle/10486/680307/reyes_corrales_ines%20de%20lostfg.pdf?sequence=1
12. de Montalembert, M., & Girot, R. (2013). Drepanocitosis en el niño. *EMC Pediatría*, 48(3), 1-9. [http://dx.doi.org/10.1016/S1245-1789\(13\)65516-X](http://dx.doi.org/10.1016/S1245-1789(13)65516-X)
13. Díaz de Heredia Rubio, C. (2005). Complicaciones pulmonares de la drepanocitosis. *Anales de Pediatría*, 62, 12-17. <http://www.analesdepediatría.org/es-complicaciones-pulmonares-drepanocitosis-articulo-13074490>
14. Díaz-Díaz, J., Camacho-Salas, A., Núñez-Enamorado, N., Carro-Rodríguez, M. A., Sánchez-Galán, V., Aragón, A. M. de, & Heras, R. S.-D. las. (2014). Stroke in paediatric patients with sickle-cell anaemia. *Revista de Neurología*, 59(4), Article 4. <https://doi.org/10.33588/rn.5904.2013452>
15. Dungan, J. S. (2024). Pruebas prenatales para detectar trastornos genéticos y defectos congénitos — Salud femenina. Manual MSD. <https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-femenina/detección-de-trastornos-genéticos-antes-y-durante-el-embarazo/pruebas-prenatales-para-detectar-trastornos-genéticos-y-defectos-congénitos>
16. Electroforesis de hemoglobina. (2024). Medline Plus. <https://medlineplus.gov/spanish/pruebas-de-laboratorio/electroforesis-de-hemoglobina/>
17. Enfermedad de células falciformes. (2024). NIH - National Heart, Lung and Blood Institute. <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/enfermedad-de-celulas-falciformes>
18. Epidemiología y pronóstico de la anemia falciforme en niños y adultos. (2023). Tu cuentas mucho. <https://www.tucuentasmucho.com/epidemiologia-y-pronostico-de-la-anemia-falciforme-en-ninos-y-adultos>
19. F. Gebrer, G. (2024). Drepanocitosis [Hematología y Oncología]. Manual MSD. <https://www.msmanuals.com/es/professional/hematología-y-oncología/ane-mias-causadas-por-hemólisis/drepanocitosis>
20. García Hernandez, A. (2018). Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes pediátricos con hemofilia y drepanocitosis. [Tesis del Máster en Psicología Clínica, Universidad de la Habana. Facultad de Psicología.]. [https://fototeca.uh.cu/files/original/2130448/TMAilyn_Garcia_Hernandez_\[2018\].pdf](https://fototeca.uh.cu/files/original/2130448/TMAilyn_Garcia_Hernandez_[2018].pdf)
21. García Morin, M. (2021). Estudio de la cohorte de pacientes con enfermedad de células falciformes diagnosticados tras la implantación del cribado neonatal en la Comunidad de Madrid (p. 1) [Http://purl.org/dc/dcmitype/Text, Universidad Complutense de Madrid]. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=290561>

22. Gobierno de España. (2025). Centro de información de medicamentos. CIMA. <https://cima.aemps.es/cima/publico/home.html>
23. Guerrero Márquez, G., Míguez Navarro, M. C., Sánchez García, I., & Plana Fernández, M. (2024). Manejo del dolor en Urgencias pediátricas. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en urgencias de pediatría. Sociedad Española de Urgencias de Pediatría (SEUP), 4o Edición(28), 1-34. https://seup.org/wp-content/uploads/2024/04/28_Dolor_urgencias_4ed.pdf
24. Gutiérrez-Díaz, A. I., Arencibia-Núñez, A., Ramón-Rodríguez, L. G., Svarch, E., Jaime-Fagundo, J. C., Machín-García, S., Menendez-Veitía, A., Martínez, A. A., Delgado-Vargas, T., Serrano-Mirabal, J., Valdés Cabrera, F., & González-Otero, A. (2013). La drepanocitosis y el asma bronquial. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 29(3), 233-245. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0864-02892013000300003&lng=es&nrm=iso&tlng=es
25. Guzmán Muñoz, M., Cano Cuetos, A., Pascual García, T., Nieto Díaz, A., Martínez Parrondo, N., Heron Iglesias, S., & Zapico Goñi, Á. (2012). Síndrome hiperhemolítico en gestante con drepanocitosis: Desenlace fatal. *Progresos de Obstetricia y Ginecología*, 55(5), 247-250. <https://doi.org/10.1016/j.pog.2012.01.009>
26. L. Pitone, M. (2023). ¿Cuál es la relación entre el rasgo de células falciformes y la malaria? *TeensHealth*. <https://kidshealth.org/es/teens/sickle-cell-trait-malaria.html>
27. López Rubio, M., Morado Arias, M., Ricard Andrés, M. P., & Villegas Martínez, A. (2021). Guía de Enfermedad de Células Falciformes. <https://www.sehh.es>
28. Ministerio de Sanidad. (2024). Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal de la Ponencia de cribado poblacional. Protocolo de cribado neonatal de anemia falciforme. https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/cribadoNeonatal/enfermedadesEndocrinoMetabolicas/docs/Protocolocribadoneonatal_anemiaFalciforme.pdf
29. Mugabure Bujedo, B., González Santos, S., Uría Azpiazu, A., & Osorio López, A. (2020). Fisiopatología clínica en pacientes con enfermedad de células falciformes: La transición del dolor agudo al crónico. *Revista de la Sociedad Española del Dolor*, 27. <https://doi.org/10.20986/resed.2020.3814/2020>
30. Organización Mundial de la Salud. (2012). Directrices de la OMS sobre el tratamiento farmacológico del dolor persistente en niños con enfermedades médicas. *World Health Organization*. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK595840/>
31. Organización Mundial de la Salud. (2021). Directrices sobre el manejo del dolor crónico en niños: Resumen ejecutivo. <https://www.who.int/es/publications/item/9789240021556>
32. Organización Mundial de la Salud. (2025). La OMS publica las primeras directrices mundiales para mejorar la atención gestacional de las mujeres con anemia de células falciformes. WHO. <https://www.who.int/es/news/item/19-06-2025-who-issues-first-global-guideline-to-improve-pregnancy-care-for-women-with-sickle-cell-disease>
33. Orphanet. (2021). Drepanocytose. *Orphanet Urgences*, 1-27. https://www.sfm.ufr.fr/actualites/actualites-de-la-sfm/orphanet-urgences-drepanocytose/act_id/325
34. Payán-Pernía, S., Ruiz Llobet, A., Remacha Sevilla, Á. F., Egido, J., Ballarín Castán, J. A., & Moreno, J. A. (2021). Nefropatía falciforme. Manifestaciones clínicas y nuevos mecanismos implicados en el daño renal. *Nefrología*, 41(4), 373-382. <https://doi.org/10.1016/j.nefro.2020.10.012>
35. ¿Qué es la anemia falciforme? (2021, junio 7). Cruz Roja. <https://www2.cruzroja.es/web/ahora/-/que-es-anemia-falciforme>
36. Reparaz, P., Serrano, I., Adan-Pedroso, R., Astigarraga, I., Pedro Olabarri, J. de, Echebarria-Barona, A., Garcia-Ariza, M., Lopez-Almaraz, R., del Orbe-Barreto, R. A., Vara-Pampliega, M., & Gonzalez-Urdiales, P. (2022). Manejo clínico de las complicaciones agudas de la anemia falciforme: 11 años de experiencia en un hospital terciario. *Anales de Pediatría*, 97(1), 4-11. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2021.08.010>
37. Rodríguez Palma, E. J., & Granados Soto, V. (2020). La percepción del dolor. *Milenaria, Ciencia y arte*, Article 16. <https://doi.org/10.35830/mcya.vi16.136>
38. Rojas-Jiménez, S., Lopera-Valle, J., & Yabur-Espítia, M. (2013). Complicaciones cardiopulmonares en anemia de células falciformes. *Archivos de Cardiología de México*, 83(4), 289-294. <https://doi.org/10.1016/j.acmx.2013.05.003>
39. Roldan Isaza, M., Herrera Almanza, L., Hernández Martínez, A., & Martínez-Sánchez, L. M. (2020). Anemia falciforme y resistencia a la malaria. Revisión narrativa. *Revista Facultad Ciencias de la Salud: Universidad del Cauca*, 22 (2), 34-42. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7921645>
40. Russo, G., De Franceschi, L., Colombatti, R., Rigano, P., Perrotta, S., Voi, V., Palazzi, G., Fidone, C., Quota, A., Graziadei, G., Pietrangelo, A., Pinto, V., Ruffo, G. B., Sorrentino, F., Venturelli, D., Casale, M., Ferrara, F., Sainati, L., Cappellini, M. D., ... Forni, G. L. (2019). Current challenges in the management of patients with sickle cell disease – A report of the Italian experience. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 120. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1099-0>
41. ¿Sabes qué es la drepanocitosis? (2023). Fundación Recover. <https://fundacionrecover.org/sabes-que-es-la-drepanocitosis/>
42. Sociedad Española de Medicina de Laboratorio. (2015). Pruebas para la anemia falciforme. *Lab Tests*.

<https://www.labtestsonline.es/tests/pruebas-para-la-anemia-falciforme>

43. Sociedad Española de Urgencias de Pediatría. (2023). Manejo del dolor en urgencias pediátricas. Algoritmo: Manejo del dolor en urgencias pediátricas. <https://seup.org/algoritmo-manejo-del-dolor-en-urgencias-pediaticas/>
44. Soler Noda, G. (2021). Complicaciones y comorbilidades más frecuentes en la anemia drepanocítica. *Revista Cubana de Medicina*, 60(3). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-75232021000300017&lng=es&nrm=iso&tlng=es
45. Soulié, A., Boumediene, A., Pondarré, C., & Ngo, J. (2024). Drepanocitosis y dolor en niños: Descripción y tratamiento analgésico de los episodios vasooclusivos. *EMC - Pediatría*, 59(1), 1-12. [https://doi.org/10.1016/S1245-1789\(23\)48779-3](https://doi.org/10.1016/S1245-1789(23)48779-3)
46. Tapia Oliva, C., Lorite Reggiori, M., García Macías, E., Salinas Sanz, J. A., de las Casas Escardo, S., & Ferrés Ramis, L. (2024). Secuestro esplénico en pacientes con drepanocitosis. *Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátrica*. https://www.geyseco.es/sehop2024/images/fotosg/tabla_2263_C0233.pdf
47. Toala Olivo, Y. del R., Bustamante Colombo, M. L., Ortega Moreira, E., Guillen Pacheco, K. E., & Manner Marcillo, J. K. (2023). Riesgos y beneficios de la hidroxiurea en la prevención de crisis hemolítica en niños con drepanocitosis. *Revista Científica HFIB*, 5. <http://www.hfib.gob.ec/ojs/index.php/rhfib/article/view/11>
48. Zaneti Díaz, P., Martínez Triana, R., & Castillo González, D. (2020). El dolor: Algunos criterios desde la Psicología. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 36(2). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0864-02892020000200004&lng=es&nrm=iso&tlng=en

ANEXO 1: GLOSARIO DE TÉRMINOS

A

- **Aborto:** Interrupción del embarazo ya sea por causas naturales o provocado.
- **Anemia hemolítica:** Trastorno en el que los glóbulos rojos se destruyen más rápido de lo que el cuerpo puede reemplazarlos.
- **Antibioterapia:** Utilización de antibióticos con fines terapéuticos.
- **Atrofia:** Disminución del tamaño o del número de células de un tejido u órgano.

B

- **Broncoespasmo agudo:** Contracción repentina y reversible de los músculos bronquiales que dificulta la respiración.

C

- **Cateterismo:** Procedimiento médico-quirúrgico que implica la introducción de un catéter flexible en un vaso sanguíneo con fines diagnósticos o terapéuticos.
- **Cefalea:** Dolor de cabeza.
- **Convulsión:** Contracción intensa e involuntaria de los músculos del cuerpo, de origen patológico.
- **Coma:** Estado profundo de inconsciencia.

D

- **Disnea:** Sensación subjetiva de dificultad respiratoria.

E

- **Electrocardiograma:** Gráfico que registra la actividad eléctrica del corazón.
- **Electroforesis convencional:** Técnica de laboratorio en la que se separan moléculas como ADN, ARN o proteínas.
- **Etiopatogenia:** Estudio de las causas que provocan una enfermedad.
- **Exanguinotransfusión:** Procedimiento médico en el que se reemplaza la sangre del paciente de manera gradual por sangre de un donante.

H

- **Hemoglobinopatía:** Trastorno que afecta a la estructura o producción de la hemoglobina.
- **Hemólisis:** Destrucción o desintegración de los glóbulos rojos.
- **Hemiparesia:** Pérdida de la fuerza en la contracción muscular en la mitad del cuerpo.
- **Hipercoagulabilidad:** Trastorno en el que tienden a formarse más coágulos sanguíneos de lo normal.
- **Hipertrofia ventricular:** Engrosamiento anormal de las paredes de los ventrículos cardiacos.
- **Hipoxia:** Déficit de oxígeno en sangre.

I

- **Ictus:** Enfermedad cerebral de origen vascular que se presenta súbitamente.
- **Inestabilidad hemodinámica:** Condición que se produce por una presión arterial inestable dando lugar a una mala perfusión sanguínea de los órganos vitales.
- **Infarto lacunar:** Accidente cerebrovascular producido por la obstrucción de una pequeña arteria cerebral.
- **Insuficiencia cardiaca:** Incapacidad del corazón para bombear sangre con volúmenes adecuados.

L

- **Leucocitosis:** Aumento del número de leucocitos en sangre.

M

- **Medicación antiagregante:** Medicación que impide la agregación, es decir, la formación de coágulos sanguíneos.
- **Medicación anticoagulante:** Medicación que actúa como diluyente de la sangre impidiendo la formación de coágulos.
- **Medicación broncodilatadora:** Medicación utilizada para relajar los músculos de las vías respiratorias dando lugar a una mejor entrada de aire.

O

- **Opioides:** Grupo de medicamentos analgésicos potentes que actúan sobre el sistema nervioso y los receptores opioides produciendo un efecto similar al opio.
- **Osteopenia:** Pérdida de masa ósea.
- **Oxigenoterapia:** Utilización del oxígeno con fines terapéuticos.

P

- **Proceso hemorrágico:** Proceso en el que se produce la pérdida de sangre, de manera externa o interna, por la rotura de un vaso sanguíneo.
- **Profilaxis:** Prevención de la enfermedad.

S

- **Septicemia:** Infección generalizada en el cuerpo producida por la presencia de microorganismos patógenos en la sangre.

T

- **Taquicardia:** Frecuencia excesiva del ritmo de las contracciones cardíacas.
- **Trombosis:** Formación de un coágulo o trombo dentro de un vaso sanguíneo, ya sea vena o arteria.

V

- **Ventilación mecánica:** Procedimiento médico donde se utiliza el soporte de un respirador para ayudar o reemplazar la función respiratoria del paciente.

ANEXO 2: TABLA DE MEDICAMENTOS E INDICACIONES EN LA ACF

Nombre Genérico / Comercial	Grupo terapéutico	Indicación	Consideraciones especiales
Penicilina V / Penilevel	Antibióticos betalactámicos	Profilaxis de infecciones bacterianas	• Dependiendo del tamaño de las cápsulas no se recomienda su uso en niños menores de 12 años.
Vitamina D/ Colecalciferol	Análogos de la vitamina D3	Prevención o tratamiento del déficit de la vitamina D	• No utilizar en pacientes con insuficiencia renal grave • Tomar preferiblemente en las comidas (puede mezclarse con alimentos)
Ácido Fólico / Acfol	Preparados antianémicos	Prevención o tratamiento del déficit de Ácido Fólico.	• Administrar preferiblemente antes de las comidas
Hidroxicarbamida / Hydrea	Antimetabolitos	Síndromes mieloproliferativos y crisis de dolor recurrentes en la anemia falciforme	• No iniciar el tratamiento con una función medular deprimida
Metamizol / Nolotil	Pirazonas	Dolor agudo moderado o intenso	• No se recomienda en niños menores de 15 años • Puede provocar reacciones de hipotensión arterial dependientes de la dosis
Paracetamol	Analgésicos y antipiréticos	Dolor leve o moderado y tratamiento sintomático de la fiebre	• Administrar con precaución en casos de antecedentes de enfermedad renal o hepática
Fentanilo	Opioide	Dolor moderado o intenso	• No utilizar durante la lactancia materna • Monitorización en pacientes pediátricos ya que puede causar depresión respiratoria
Morfina	Opioide	Dolor intenso mal controlado	• Monitorización en pacientes pediátricos ya que puede causar depresión respiratoria
Amitriptilina / Tryptizol	Antidepresivos tricíclicos	Síndromes depresivos en pacientes adultos	• No utilizar durante la lactancia materna • Valorar utilización en pacientes pediátricos ya que puede desencadenar comportamientos suicidas

Nombre Genérico / Comercial	Grupo terapéutico	Indicación	Consideraciones especiales
Diazepam	Benzodiazepinas	Ansiedad, dolor musculoesquelético grave y convulsiones	<ul style="list-style-type: none">• En pacientes pediátricos iniciar tratamiento a dosis bajas
Gabapentina	Anticonvulsivos	Epilepsia y dolor neuropático	<ul style="list-style-type: none">• Recomendada en pacientes mayores de 12 años• Reducir lentamente ya que puede provocar síntomas de abstinencia
Dexametasona	Corticoides	Coadyuvante en el tratamiento del dolor moderado y grave	<ul style="list-style-type: none">• Su administración continua puede enmascarar síntomas de un proceso infeccioso como la fiebre
Ibuprofeno	Antiinflamatorios No esteroideos (AINES)	Dolor leve o moderado	<ul style="list-style-type: none">• No se recomienda su uso en pacientes pediátricos con un peso menor a 40 kg