

EDITORIAL

En el día mundial de la drepanocitosis: logros y retos. On the World Sickle Cell Day: Achievements and Challenges

Julio Dámaso Fernández Águila¹

¹ Hospital General Universitario Dr. Gustavo Alderegía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:

Aprobado: 2016-06-09 10:19:57

Correspondencia: Julio Dámaso Fernández Águila. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Alderegía Lima. Cienfuegos. jfernandez@gal.sld.cu

En el año 2005, gracias a un proyecto de resolución presentado ante la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura (UNESCO) por Senegal y Congo, se logró llamar la atención acerca de la anemia falciforme, enfermedad que ocupa el primer lugar entre las de orden genético y que afecta a más de 50 millones de personas. La drepanocitosis fue declarada un problema de salud pública por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en mayo del 2006¹ y en diciembre del 2008, la Organización de las Naciones Unidas (ONU) se adhirió a esta declaratoria mediante la Resolución A/63/L63.

Desde el año 2009 se celebra el Día Mundial de la Drepanocitosis, evento promocionado por la ONU. Se seleccionó esta fecha por coincidir con la del nacimiento de Walter Clement Noel, un estudiante de estomatología, granadino, de 20 años, que en 1910 fue el primer paciente en el que fueron descritos los drepanocitos, descripción hecha por el Dr. James B. Herrick.²

En 1949 Pauling y colaboradores demostraron que la anomalía que causa la anemia por células falciformes, se encuentra en la molécula de hemoglobina (Hb) y establecieron el concepto de "enfermedad molecular".³ En ese mismo año Neel y Beet, de forma independiente, describieron el patrón de herencia de la dolencia.^{4,5} Ingram definió en 1956 que la mutación en la posición 6 de la cadena β es la causante de la Hb anormal (Hb S, $\alpha 2 \beta 2^{sval}$).⁶

En la década de los años 70 del pasado siglo, se desarrollaron varios métodos de laboratorio que establecieron las bases para el diagnóstico prenatal de la enfermedad y se inició por *The National Heart, Lung, and Blood Institute* (NHLBI) un estudio epidemiológico sobre la historia natural de la enfermedad. *The Cooperative Study of Sickle Cell Disease* incluyó más de 4 000 individuos, y fue la primera investigación multicéntrica en documentar prospectivamente el curso clínico de la anemia falciforme desde el nacimiento hasta la adultez.

Las características genéticas de la enfermedad y las propiedades biofísicas de la Hb S han sido ampliamente estudiadas y han servido de base para la comprensión de otras enfermedades moleculares. Sin embargo, el manejo clínico de la anemia falciforme es aún básico y no se ha conseguido desarrollar drogas dirigidas a elementos involucrados en la fisiopatología de la enfermedad.

Existen evidencias que sustentan el uso de transfusiones de eritrocitos⁷ y de hidroxiurea⁸ en algunas circunstancias, así como la disminución de la mortalidad en menores de 5 años con el uso de penicilina profiláctica.⁹

En un futuro próximo estarán disponibles los resultados de varios ensayos clínicos que se desarrollan con nuevas drogas y con fármacos ya existentes, pero usados en otros escenarios. Estas investigaciones tienen como blancos terapéuticos: las moléculas de adhesión, vías que participan en los mecanismos de la inflamación, los niveles de Hb fetal, la polimerización de la Hb y la falciformación, los mecanismos de la coagulación y de la activación plaquetaria.¹⁰

Hace más de 30 años se realizó el primer trasplante de progenitores hematopoyéticos en un paciente con drepanocitosis.¹¹ Este procedimiento se reserva a niños con mal pronóstico que tengan un donante HLA compatible y no está exento de riesgos. La mortalidad relacionada con el trasplante es de alrededor del 7%.¹²

La transferencia génica mediante lentivirus puede corregir el defecto hematológico y el daño orgánico, en ratas con anemia por células falciformes.¹³ La terapia génica continúa siendo una promesa para la cura de la enfermedad.¹⁴

Desafortunadamente, estos avances aplicables sobre todo en países con grandes recursos, han ampliado la diferencia de calidad de vida entre los pacientes de los países desarrollados y de los países en desarrollo. Los cuidados que reciben los pacientes cubanos^{15,16} han permitido elevar la expectativa de vida a 55 años.¹⁷

Entre las acciones que deben desarrollarse para garantizar una atención integral a enfermos con drepanocitosis se encuentran: la educación a pacientes, familiares y cuidadores, el apoyo psicológico, monitoreo del crecimiento, desarrollo y nutrición de los niños con anemia falciforme y el cumplimiento estricto de los esquemas de vacunación. El tratamiento oportuno y seguimiento de los eventos agudos (crisis), así como la detección temprana y prevención de complicaciones crónicas (enfermedad cerebrovascular, hipertensión pulmonar y enfermedad renal crónica) garantizan una disminución de la mortalidad y aumento de la supervivencia.

Para poder realizar estas actividades, los profesionales de la atención primaria deben tener vínculos adecuados con los niveles de atención secundaria y terciaria, a los que puedan consultar.

En la actualidad, una gran proporción de la población africana afectada por esta enfermedad no recibe atención ni asistencia. Los cooperantes cubanos en África se enfrentan en su trabajo diario a esta enfermedad, las brigadas médicas cubanas están llamadas a colaborar en las estrategias que pueden reducir significativamente la morbilidad y el número de muertes prematuras causadas por la anemia falciforme.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud. Anemia Falciforme, 2006 [Internet]. Ginebra: OMS; 2006. [cited 3 May 2016] Available from: http://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf.
2. Herrick JB. Peculiar elongated and sickle-shaped red blood corpuscles in a case of severe anemia. *Arch Intern Med.* 1910 ; 6: 517-21.
3. Pauling L, Itano HA, Itano S, Singer J, Wells IC. Sickle cell anemia a molecular disease. *Science.* 1949 ; 110 (2865): 543-8.
4. Neel JV. The inheritance of sickle cell anemia. *Science.* 1949 ; 110 (2846): 64-6.
5. Beet EA. The genetics of the sickle-cell trait in a Bantu tribe. *Ann Eugen.* 1949 ; 14 (4): 279-84.
6. Ingram VM. A specific chemical difference between the globins of normal human and sickle-cell anaemia haemoglobin. *Nature.* 1956 ; 178 (4537): 792-4.
7. Chou ST, Fasano RM. Management of Patients with Sickle Cell Disease Using Transfusion Therapy: Guidelines and Complications. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2016 ; 30 (3): 591-608.
8. Yawn BP, Buchanan GR, Afenyi-Annan AN, Ballas SK, Hassell KL, James AH, et al. Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. *JAMA.* 2014 ; 312 (10): 1033-48.
9. Gaston MH, Verter JI, Woods G, Pegelow C, Kelleher J, Presbury G, et al. Prophylaxis with oral penicillin in children with sickle cell anemia. *N Engl J Med.* 1986 ; 314 (25): 1593-9.
10. Telen MJ. Beyond hydroxyurea: new and old drugs in the pipeline for sickle cell disease. *Blood.* 2016 ; 127 (7): 810-9.
11. Johnson FL, Look AT, Gockerman J, Ruggiero MR, Dalla-Pozza L, Billings FT. Bone-marrow transplantation in a patient with sickle-cell anemia. *N Engl J Med.* 1984 ; 311 (12): 780-3.
12. Oringanje C, Nemecek E, Oniyangi O. Hematopoietic stem cell transplantation for people with sickle cell disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2013 ; 5: CD007001.
13. Pawliuk R, Westerman KA, Fabry ME, Payen E, Tighe R, Bouhassira E. Correction of sickle cell disease in transgenic mouse models by gene therapy. *Science.* 2001 ; 294 (5550): 2368-71.
14. Chandrakasan S, Malik P. Gene therapy for hemoglobinopathies: the state of the field and the future. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2014 ; 28 (2): 199-216.
15. Fernández Águila JD, Cabrera Zamora M, Álvarez Fernández O, Prieto Jiménez L, Mediaceja Vicente O, Villares Álvarez I. Comprehensive care for patients with sickle cell disease in Cuba. *Haematologica.* 2008 ; 93: e20.
16. Svarch E, Hernández P y Ballester JM. La drepanocitosis en Cuba. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* [revista en Internet]. 2004 [cited 19 May 2016] ; 20 (2): [aprox. 4p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892004000200009.
17. Machín García S, Álvarez Molina I, Svarch E, Menéndez Veitía A, Hernández Padrón C, Sosa Palacios O. Morbilidad y mortalidad de la anemia drepanocítica. Estudio observacional de 36 años. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* [revista en Internet]. 2015 [cited 2 Jun 2016] ; 31 (3): [aprox. 9p]. Available from: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/268>.