

# **Sickle Cell Disease**



# **Sickle Cell Disease**

---

# Sickle Cell Disease

## A HANDBOOK FOR FAMILIES

### Updated by

Beth Savage, PhD RN CPNP CPON®

Barbara Speller-Brown, DNP MSN CPNP

### Content Reviewers

Steering Council

### Parent Reviewer

Audrey Williams

This handbook is published by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses (APHON) for educational purposes only. The material has been developed by sources believed to be reliable. The material is not intended to represent the only acceptable or safe treatment of sickle cell disease. Under certain circumstances or conditions, additional or different treatment may be required. As new research and clinical experience expand the sources of information available concerning the treatment of sickle cell disease, adjustments in treatment and drug therapy may be required.

APHON makes no warranty, guarantee, or other representation, express or implied, concerning the validity or sufficiency of the treatments or related information contained in this handbook.

APHON provides this handbook for educational use. Users may copy and distribute this material in unadapted form only, for noncommercial use, and with attribution given to APHON.

Copyright © 2020 by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses

8735 W. Higgins Road, Suite 300 Chicago, IL 60631 • 847.375.4724

Fax 847.375.6478 • [info@aphon.org](mailto:info@aphon.org) • [www.aphon.org](http://www.aphon.org)

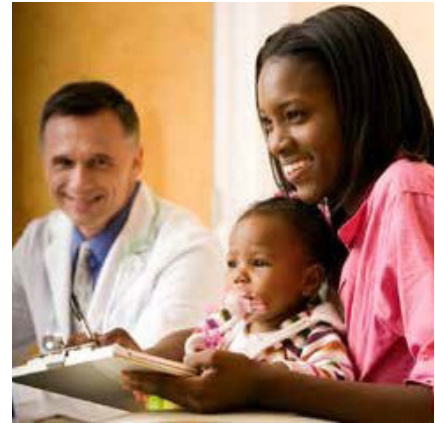
---

## ■ WHAT IS SICKLE CELL DISEASE?

Sickle cell disease is an inherited blood disorder that affects the ability of red blood cells to carry oxygen throughout the body. Normally, red blood cells are round and flexible. Sickle cell disease causes red blood cells to change into a curved, or sickle, shape. These sickle-shaped red blood cells stick together, blocking blood flow to the hands, feet, joints, bones, and major organs. When blood flow to these areas decreases, the tissues do not get enough oxygen, causing pain and other problems. To understand how sickle cell disease affects the body, it helps to understand a little more about blood.

## ■ WHAT IS BLOOD?

Blood is a mixture of cells, proteins, and a watery substance called plasma. The cells in blood are made in our bone marrow, the sponge-like center of the bones in our skull, spine, pelvis, and ribs. Like water being pumped through a hose, our blood is pumped by our heart through small tubes called blood vessels. There are two types of blood vessels: arteries and veins. The arteries carry blood away from the heart and bring oxygen to the body's tissues. After delivering the oxygen to the tissues, the blood is returned to the heart through the veins.



Blood has many functions. It carries nutrients and gases throughout the body and carries waste away from the tissues and organs. Blood also helps fight infections and heal wounds.

Blood has four major components:

- White blood cells are the fighter cells, known as leukocytes. White blood cells, which are part of the immune system, protect the body from infection and disease.
- Platelets help stop bleeding. Platelets form a scab after skin or tissue has been injured.
- Red blood cells make up most of the cells in our blood. These small cells, known as erythrocytes, are slightly flattened, so they look like a doughnut with the hole filled in. The function of red blood cells is to carry oxygen, carbon dioxide, and nutrients throughout the body. Red blood cells contain a protein called hemoglobin, which carries oxygen throughout the body. The cells of the tissues use the oxygen and create carbon dioxide, a waste product. After red blood cells drop off oxygen at the tissues, they pick up carbon dioxide and carry it back to the lungs to be exhaled from the body.
- Plasma is a yellowish liquid consisting mostly of water. Plasma acts as a river, helping the white blood cells, red blood cells, and platelets flow freely through the blood vessels.

---

## ■ HOW DOES SICKLE CELL DISEASE AFFECT THE BLOOD?

Red blood cells normally contain hemoglobin A, also called adult hemoglobin. A child who has sickle cell disease has inherited an abnormal gene (called a gene mutation) for the production of hemoglobin. This gene mutation causes the body to make hemoglobin S, or sickle hemoglobin, instead of hemoglobin A. Sickle hemoglobin is not efficient at carrying oxygen. Under certain stressful conditions, such as fever and dehydration, the red blood cells change into a rigid sickle shape, like a crescent moon. When this happens, the sickle-shaped cells stick to each other and to the blood vessel walls instead of flowing easily through the vessels like soft, round, normal blood cells. When these sickle-shaped cells stick together, they block the flow of blood through the vessel and prevent the tissues from getting fresh, oxygenated blood. This is what causes pain, the most well-known symptom of sickle cell disease. However, this lack of oxygen also is responsible for many other problems, which will be addressed later.

People who do not have sickle cell disease make red blood cells that contain hemoglobin A. These red blood cells can live for almost 120 days. People with sickle cell disease make red blood cells that contain hemoglobin S. These red blood cells can sickle and on average live for only 10–20 days before breaking apart. This breaking apart of red blood cells is called *hemolysis*. It is hard for the body to replace the red blood cells fast enough, which causes anemia, a low hemoglobin level in people living with sickle cell disease. *Anemia* is the medical term for a low hemoglobin level. Anemia causes people to feel tired and weak, and severe anemia may require a blood transfusion.

## ■ WHO GETS SICKLE CELL DISEASE?

Sickle cell disease is a genetic disorder, meaning that a child can inherit the disease from parents who carry the gene mutation for sickle cell disease. Many people associate sickle cell disease with Africans and people of African descent. Although it is extremely common in Africa, sickle cell disease actually began in four areas of the world with a high incidence of malaria: Africa, India, the Mediterranean, and the Middle East. It is believed that the sickle cell mutation developed as a way to protect people living in these areas from malaria. (Malaria is a blood disease transmitted to humans by certain mosquitoes.) Today, there are people with sickle cell disease living in almost every country.



## ■ HOW IS SICKLE CELL DISEASE INHERITED?

Sickle cell disease is inherited in the same way that many of our genetic traits are inherited from our parents. Sickle cell disease is a recessive condition that occurs when a child inherits the sickle cell gene from both parents, one from the mother and one from the father. If a child only

---

inherits one sickle cell gene—from either parent but not both—he or she will have sickle cell trait and be referred to as a *carrier*. People who live with sickle cell trait do not experience the symptoms or problems experienced by those who live with sickle cell disease.

When parents who both have the trait have a pregnancy together, there is a one in four (25%) chance the child will have sickle cell disease, a two in four (50%) chance the child will have sickle cell trait, and a one in four (25%) chance the child will have normal hemoglobin chains (no disease or trait). The chances are the same with each pregnancy, so it is possible to have more than one child with sickle cell disease.

## ■ WHAT ARE THE TYPES OF SICKLE CELL DISEASE?

Although there are many types of sickle cell disease, four types are most common: sickle cell anemia (HbSS), sickle hemoglobin C (HbSC), sickle beta-zero thalassemia (HbS- $\beta$ 0 thal), and sickle beta-plus thalassemia (HbS- $\beta$ + thal).

### Sickle Cell Anemia

Sickle cell anemia, also known as Hemoglobin SS (HbSS), is the most common and severe form of sickle cell disease. In this form, each parent passes on the mutated gene for sickle-shaped cells (hemoglobin S). As a result, the body only produces the abnormal sickle hemoglobin.

### Sickle Hemoglobin C (HbSC)

Hemoglobin C is abnormal hemoglobin caused by another gene mutation. If one parent passes along a mutated hemoglobin S gene, and the other passes along a mutated hemoglobin C gene, the child is diagnosed with hemoglobin SC, or HbSC. Hemoglobin C (Hb C) is not concerning unless it is matched with HbS. Patients with HbSC tend to experience milder symptoms than those diagnosed with HbSS. However, severity varies from patient to patient, and some patients may experience the same severe symptoms as those with HbSS.



### Sickle Beta Thalassemia

Beta ( $\beta$ ) thalassemia is another inherited disorder that affects the amount and quality of hemoglobin made by the body. The combination of the beta thalassemia gene with the sickle cell gene leads to a diagnosis of sickle beta thalassemia, which is a form of sickle cell disease. Sickle beta-zero thalassemia (HbS- $\beta$ 0 thal) means there is no normal hemoglobin being made by the body. It usually is a serious form of sickle cell disease. Sickle beta-plus thalassemia (HbS- $\beta$ + thal) means normal hemoglobin is being made but only in a small amount. This usually is a milder form of sickle cell disease, although severity varies from person to person.

---

## ■ WHAT ARE THE COMPLICATIONS OF SICKLE CELL DISEASE?

Because sickle cell disease affects blood, and blood travels to every part of the body, problems can occur almost anywhere in the body. The problems caused by sickle cell disease are a result of the damage caused by the sickle-shaped red blood cells and the chronic anemia caused by hemolysis. These problems can be *acute*, which means they have a rapid onset and are immediately obvious, or they can be *chronic*, which means they occur over time and are more subtle.

### **Acute Complications**

#### **Infection and Fever**

People with sickle cell disease are at an increased risk for life-threatening infections. Sickle-shaped red blood cells can damage the spleen early in life. The spleen is an organ that helps to filter bacteria from the bloodstream and produces some white blood cells. The damaged spleen is no longer able to filter bacteria out of the blood. As a result, bacteria can travel through the blood and, in just a few hours, cause an overwhelming infection. These infections can cause shock and even death. Because of this, every time a person with sickle cell disease has a fever, it must be considered an emergency. You must contact a healthcare provider and seek medical attention immediately if your child has a fever. Your child will need laboratory work, including a blood culture and, possibly, a chest X ray. Your child will be given antibiotics either intravenously or by injection. Your child may be hospitalized or receive antibiotics in the clinic or emergency department.

It is impossible to know just by looking at your child whether their fever is caused by serious infection from bacteria or by another, less serious reason. However, bacteria can quickly and severely affect the body, which is why it must be assumed that the fever is caused by bacteria, and there should be no delay in seeking treatment. It is important to have a thermometer to check your child's temperature. You must seek immediate medical attention for your child for any temperature greater than 101 °F or 38.3 °C.

#### **Splenic Sequestration**

Oxygen levels in the spleen are low, and the blood moves through it slowly. Because of this, red blood cells tend to sickle in the spleen. In some cases, this can result in a blockage of blood flow out of the spleen, and red blood cells and platelets can become trapped. Normally, the spleen is tucked under the left side of the rib cage. When blood becomes trapped, the spleen swells and there is a rapid fall in hemoglobin and platelets as the amount of blood circulating in the rest of the body decreases. This condition is known as *splenic sequestration* and is a medical emergency.

Sequestration is most common in children with HbSS and HbS-β0 thal. It can occur in the less severe diseases of HbSC and HbS-β+ thal. Your child's hematology team will show you how to recognize a swollen spleen. Your child may appear pale, have decreased energy, or complain of abdominal pain when their spleen becomes larger than normal. Often, splenic sequestration will happen repeatedly. Your child may need their spleen to be removed surgically in an operation called a splenectomy. If this is the case, your hematology team will discuss the risks and benefits a splenectomy.



---

### **Pain Crisis (Vaso-Occlusive Crisis)**

Under certain conditions—such as exposure to extreme temperatures, fever, dehydration, infection, or stress—red blood cells can become sickle shaped in people who have sickle cell disease. This may block the blood vessels, preventing oxygenated blood from getting to the body’s tissues. This lack of oxygen can be very painful. Damage to the blood vessels and swelling in the area of the blockage can increase pain.



Dactylitis, or hand and foot syndrome, often is the first type of sickle-cell related pain experienced by babies and toddlers with sickle cell disease. *Dactylitis* is swelling and extreme tenderness in the hands, feet, or both. Pain not attributed to an injury (for example, a sprain, broken bone, or constipation) should be evaluated and treated as a pain crisis. Older children and adolescents will mainly experience pain in their long bones (arms and legs), chest, and back. Your child’s healthcare provider will prescribe pain medications and give instructions for their administration. However, there will be times when home treatment is not enough to relieve the pain. In these cases, admission to the hospital or a trip to the emergency room or clinic may be necessary. This is discussed more in Pain Medication section.

### **Acute Chest Syndrome**

Acute chest syndrome is a very serious complication of sickle cell disease and is the second most common reason those with sickle cell disease are hospitalized. Acute chest syndrome is the result of sickle-shaped red blood cells blocking the tiny vessels of the lungs. It is characterized by chest pain, difficulty breathing, fever, and changes to the lungs as seen on an X ray. Acute chest syndrome may be caused by pneumonia. A pain crisis may lead to acute chest syndrome, because pain can make it more difficult to expand the lungs and take deep breaths. Pain medications can make a child drowsy, which also interferes with taking deep breaths. For this reason, you and your child will be taught deep-breathing exercises, called *incentive spirometry*, to be used during a pain crisis to help prevent or treat acute chest syndrome.

Often, individuals experiencing acute chest syndrome will need a red blood cell transfusion. Given early, a transfusion may prevent transfer to an intensive care unit or the need to use a ventilator.

### **Aplastic Crisis**

If your child develops signs of worsening anemia, such as fatigue (extreme tiredness), severe headache, or extremely pale lips and nail beds, your hematologist may suspect an *aplastic crisis* (a decrease in red blood cell production). An aplastic crisis has various causes, including parvovirus. Parvovirus B19 infection, known as “fifth disease,” is a very common childhood infection that causes mild fever, cold symptoms, and a rash on the cheeks and other body parts. Parvovirus B19 infection can shut down the production of red blood cells in the bone marrow for up to 10 days. For most children,





---

this does not cause any serious problems. However, the red blood cells of children with sickle cell disease live only a short time, so parvovirus B19 infection can result in severe anemia (a decrease in hemoglobin). Because the bone marrow has stopped producing red blood cells, there are few young red blood cells.

### **Stroke**

Over time, sickle cell disease may damage the blood vessels of the brain, making them narrower. Sickle-shaped red blood cells can block these damaged vessels and prevent oxygen from getting to the brain tissue, causing a stroke, which can result in permanent brain damage. A child who is having a stroke may have any of these symptoms: severe headache, weakness on one side, inability to speak or understand language, seizures, weakness in facial muscles (this makes one side of the face appear to droop or sag), change in vision, and trouble swallowing. A child may have a transient ischemic attack (TIA), which is like a stroke but with symptoms lasting less than 24 hours. If you suspect your child is having a stroke or TIA, seek immediate medical attention. The sooner medical treatment begins, the less damage the stroke can cause.

Approximately 10% of children with HbSS and HbS-β0 thal are at risk of suffering a serious neurological event (stroke). The average age for experiencing such an event is 8 years old. A child who has suffered one stroke or TIA has an extremely high risk of having another, possibly more serious, stroke or TIA. For this reason, regular red blood cell transfusions are started. The goal of regular red blood cell transfusions is to replace the child's blood, which can sickle and cause further blockages, with non-sickled red blood cells (Hemoglobin A) from a donor.

Transcranial Doppler (TCD) imaging is now used routinely as a screening tool to determine if a child is at risk for stroke. TCDs detect abnormal flow through vessels of the brain that have suffered damage from sickle-shaped red blood cells. An abnormal TCD result is a strong predictor of an increased risk of stroke. Children found to have this should be offered regular transfusions. Annual screening with TCD should begin at 2 years of age for children with HbSS and HbS-β0 thal.

### **Priapism**

Sickle-shaped red blood cells can block the blood from flowing out of the penis. The result is *priapism*, a long-lasting and unwanted erection of the penis that often is extremely painful. Priapism is a medical emergency, especially if it lasts more than 2 hours. It is important that caregivers and health professionals instruct boys to let someone know when they are experiencing priapism. If not treated, priapism may lead to an inability to have a normal erection in the future. Priapism treatments vary but may include intravenous fluids and pain medication. Sometimes blood transfusions and medications that open up blood vessels are needed. If these measures do not work, a surgeon trained in this field, known as a urologist, will use a surgical procedure to release the trapped blood. It is common for priapism to happen again. Preventive measures, such as taking hydroxyurea and medications that dilate, or open, blood vessels may need to be used on a daily basis. Other preventative home measures include drinking plenty of water, taking a warm shower or bath, and taking pain medications.

---

## Chronic Complications

### Eye Problems

Bilirubin is a yellow substance found inside red blood cells. Because sickle-shaped red blood cells are fragile, they can break open easily and release bilirubin into the bloodstream, causing a yellow tint to the eyes that often is seen in people with sickle cell disease.

The retina is the thin lining on the inside of the eye that receives images the eye sees and changes them into messages the brain can read. The blood vessels of the retina are extremely tiny. Over time, the small blood vessels of the retina can become blocked by sickle-shaped red blood cells. To help the blood flow, the body creates new blood vessels to carry blood to the retina. However, these new vessels are weak and tend to break open, causing bleeding and damage to the retina, which is called *sickle cell retinopathy*. Sickle cell retinopathy has no symptoms in its early stages, which is when it is most easily treated by laser surgery. For this reason, children who have sickle cell disease should have yearly eye exams, beginning in kindergarten. Sickle cell retinopathy is most common in people with HbSC and in older adolescents and adults.



### Heart and Lung Complications

The heart is a muscle. Its job is to pump blood to the lungs, which is where the blood picks up oxygen and carries it to all the tissues in the body. Because people with sickle cell disease have lower hemoglobin levels (anemia) and less oxygenated blood, their hearts must work harder. As a result, it is very common for them to have *cardiomegaly*, which is an enlarged heart. Individuals with sickle cell disease often are told that their hearts have a *murmur*, or unusual sound. These murmurs are most often the result of chronic anemia.

Children with sickle cell disease can develop a condition known as *pulmonary hypertension*, once thought to only affect adults with sickle cell disease. Pulmonary hypertension is high blood pressure in the artery that supplies blood to the lung from the heart. Pressure builds up as this artery becomes damaged by sickle-shaped red blood cells and becomes narrower. This increased pressure makes the heart's job much more difficult. The right side of the heart, which is the side that pumps blood into the lungs, can become enlarged and weak. When this happens, patients can experience shortness of breath and dizziness. These symptoms often are not felt until pulmonary hypertension has progressed. Fortunately, pulmonary hypertension can be detected early by a simple test called an *echocardiogram*. A visit to a heart specialist (cardiologist) may be needed to check for pulmonary hypertension in children and adults who have sickle cell disease.

Conditions that affect the lungs and the amount of oxygen that comes into the body, such as asthma and sleep apnea, must be controlled in a person living with sickle cell disease to decrease long-term problems. If your child is diagnosed with one of these conditions, it is very important that he or she is under the care of the appropriate specialist (pulmonologist) and that all of the treatment advice is followed.

---

## Kidney Problems

The main job of the kidneys is to filter waste out of the blood. More than 1 million tiny filters inside the kidneys, called *nephrons*, remove the waste. The collected waste combines with water, which also is filtered by the kidneys, to make urine. The urine leaves the kidneys and travels down the ureters into the bladder. When the bladder is full enough, the pressure causes a person to feel the need to go to the bathroom. Urine then leaves the body through the urethra.

Sickle-shaped red blood cells can block the tiny vessels of the kidneys and damage the nephrons, causing the urine to be less concentrated than it should be. This results in an increased amount of urine and makes it very easy to become dehydrated. It also is the reason many children with sickle cell disease experience bed-wetting, known as *nocturnal enuresis*. These children can be treated the same as children who wet the bed and do not have sickle cell disease. Treatment for bed-wetting includes limiting fluids in the evening, using bed-wetting alarms, and, in some cases, taking medications.

If the nephrons continue to be damaged by sickle cell disease, the kidneys may lose their ability to filter the blood. In the worst-case situations, kidney failure may occur.

Kidney damage can be detected early with a simple urine test. The test checks the urine for a protein that the should have removed and for blood (hematuria). Urine sampled first thing in the morning gives the best indication of the kidneys' health. A kidney specialist (nephrologist) may be consulted if there is blood or protein in the urine.

## Gallbladder Problems

The gallbladder is an organ in the digestive system that stores bile, which is needed to help digest fats. Bile is made from bilirubin, a substance contained in red blood cells. When red blood cells break open, the bilirubin is released into the bloodstream. Because people with sickle cell disease have a high rate of hemolysis, they have excess bile that can cause gallstones to form in the gallbladder. Gallstones may cause sharp, sudden pains in the upper-right abdomen, which may worsen after eating fatty or spicy foods. These stones are diagnosed by an abdominal ultrasound. Sometimes the gallbladder can become inflamed, resulting in fever, pain, or both. When this happens, the gallbladder may need to be surgically removed. Eating a diet low in fat may make the attacks less painful.

## Joint Complications

The blood supply to the body's joints is limited. This is especially the case in ball-and-socket joints like those in the shoulders and hips. *Avascular necrosis* is a death of bone tissue that occurs in these joints after the blood flow is repeatedly blocked by sickle-shaped red blood cells. The femoral head, located at the top of the thigh bone, or femur, is at greatest risk for this problem. Avascular necrosis feels like arthritis pain, with stiffness and achiness, especially in the morning or after sitting for a while. If a child is still growing, physical therapy can be very helpful in healing the joint. For people who have finished growing, physical therapy can help relieve the pain and possibly delay the need for surgery. In some cases, joint-replacement surgery is needed.

---

## Learning Issues

Children living with sickle cell disease may have brain damage that goes undetected. This damage can include narrowing of the blood vessels that supply the brain with blood or even silent strokes. Silent strokes are strokes that cause no physical symptoms but can be seen on a magnetic resonance imaging (MRI) scan or computed tomography (CT) scan of the brain. Also, like children who live with other chronic illnesses, children with sickle cell disease may miss many days of school and have days when they are not at their best. This can lead to learning challenges. It is recommended that children with sickle cell disease periodically undergo neuropsychological testing, a type of evaluation that determines a child's strengths and weaknesses in learning. It is important to let your child's doctor know if they are having learning challenges in school.

## Growth and Development Delays

Ongoing anemia or chronic anemia (low hemoglobin) and high calorie needs may cause children with sickle cell disease to experience delayed growth. These children also may experience the changes of puberty at an older age than children who do not have sickle cell disease. Your child's healthcare team will weigh and measure your child regularly. If your child does not have any signs of puberty when expected or begins to fall behind the growth curve, they may refer your child to a growth and hormones specialist (endocrinologist).



## Skin Complications

*Leg ulcers* are poorly healing skin sores typically found on the lower leg. They can occur in 10%–15% of older teen and adult patients who have sickle cell disease, usually those with HbSS or HbS- $\beta^0$  thal. These ulcers are the result of poor blood flow and usually develop following an injury to the skin. Leg ulcers are very difficult to treat, but many methods used to treat ulcers associated with other health conditions, such as diabetes, often are used to treat ulcers associated with sickle cell disease. In many cases, regular transfusions of red blood cells are given to increase the hemoglobin, dilute the sickle cells, and promote healing. It is important to pay special attention to any changes to or breaks in the skin before they become ulcers and to make your healthcare providers aware of any poorly healing wounds, especially on the legs.

## Pregnancy Considerations

A woman with sickle cell disease can get pregnant. However, it is common for the disease and its complications to become more severe during pregnancy, as it is a stressful time for a woman's body. There may be risks to the developing baby, as well. Pregnancy in a woman living with sickle cell disease is considered high risk and must be closely monitored by both a high-risk pregnancy specialist and a hematologist.

---

## Iron Overload

The body needs iron to make hemoglobin. Breakdown of red blood cells (hemolysis) results in the release of iron into the body so that it may be used to make new red blood cells. There is an increased rate of hemolysis in individuals living with sickle cell disease. Blood transfusions also can contribute additional iron to the body. Your child's hematology team will monitor the results of a laboratory test (called a *ferritin* test, which is also the name of the protein containing the iron) to determine if iron levels are becoming too high. The body has no way of getting rid of iron naturally. If the ferritin level is very high, medications called iron chelators may be used to remove excess iron from the body to prevent organ damage.

## ■ WHEN WILL MY CHILD NEED TO BE IN THE HOSPITAL?

From time to time, children diagnosed with sickle cell disease will need to spend time in the hospital. The most common reasons for hospitalization are fever and pain that cannot be relieved by medications at home. Other reasons include aplastic crisis, splenic sequestration, and respiratory symptoms.

Some children with sickle cell disease may need surgery. Because of chronic anemia and the potential for red blood cells to become sickle shaped, these children are at greater risk for complications from surgery and anesthesia. These complications include infection, acute chest syndrome, and stroke. Before surgery can take place, children often will need to receive fluid by vein and possibly a blood transfusion. Following surgery, they will need to be observed closely for complications. Make sure your child's hematology team is aware of any planned surgeries. This includes any time your child's dentist plans to use sedation or anesthesia.

## ■ WHAT TESTS AND PROCEDURES WILL MY CHILD NEED?

### Blood Tests

Often, it will be necessary for your child to have blood tests to monitor their sickle cell disease, look for complications, and check responses to treatment. The following are some common blood tests:

- Hemoglobin electrophoresis measures the types of hemoglobin present in the blood to determine if your child has sickle cell disease and, if so, which type.
- A complete blood count (CBC) determines the number of white blood cells (infection-fighting cells) and platelets (clot-forming cells) and the level of hemoglobin in your child's body. A reticulocyte count, which measures the rate at which the body is producing new red blood cells, often is done with a CBC.
- A chemistry panel checks that your child's body has the correct amount of important substances such as electrolytes, protein, and sugar. It also checks the liver and kidney function and nutritional status.





- 
- Blood cultures are observed in the lab for bacteria growth. Blood for these cultures will be drawn each time your child has a fever.
  - ABO typing (blood type) and antibody screen tests help identify the compatible donor blood for your child in case a blood transfusion is needed.

### **Urine Tests**

At times, your child will be asked to give a urine sample. This provides information about the health of the kidneys and whether there might be an infection in the urinary tract.

### **Radiology Tests**

Radiology tests are used to detect changes that may indicate a future problem, diagnose a complication, or monitor your child's response to a treatment plan. The following are examples of radiology tests:

- X rays take pictures of the inside of the body to help diagnose problems. A chest X ray often is done to check for pneumonia or acute chest syndrome in children with sickle cell disease.
- CT scans are used less frequently but may be helpful at times. A CT scan takes multiple cross-sectional pictures that are put together by a computer to give a better idea of what soft tissues, bones, and organs look like. The results are sometimes more helpful than an X ray's results.
- MRI uses a magnetic field and radio waves to produce images similar to those of a CT scan. MRI is used when a CT scan or X ray is unable to give enough detailed information.
- Ultrasound is a test that uses sound waves to produce images of the inside of your child's body. An abdominal ultrasound may be performed to determine the presence of gallstones.
- TCD is an ultrasound technique that looks at the blood vessels of the brain and how well the blood flows to the brain. TCD is a very powerful screening tool used to detect the risk of stroke in a child with sickle cell disease (HbSS and HbS-β 0 thal).

### **Other Tests**

- Echocardiography (ECHO) is a noninvasive way to look at the structure of the heart and how the blood flows through it. It is helpful for the early detection of pulmonary hypertension.
- Lung function tests (also called pulmonary function tests, or PFTs) show how well your child's lungs function.
- Polysomnography (also called a sleep study) diagnoses sleep disorders. This test can determine if your child is having trouble getting enough oxygen when asleep.
- Neuropsychological testing measures your child's strengths and weaknesses in areas such as learning abilities, language, memory, and attention span.



---

## ■ HOW IS SICKLE CELL DISEASE TREATED?

### Penicillin

A major research study conducted in the 1980s found that penicillin taken twice a day until the age of 5 decreases the risk of death from infection by 84% in infants and toddlers living with sickle cell disease. Because of this study, many states began screening newborns for sickle cell disease so penicillin could be started right away. These newborn-screening programs have improved the survival rate in early childhood. Penicillin (taken twice a day), caregiver education, and immunization with the pneumococcal vaccine polyvalent (Pneumovax 23) have made a huge improvement in the health of babies born with sickle cell disease.

### Folic Acid

Folic acid is a vitamin needed to make hemoglobin. Because children with sickle cell disease need to make more hemoglobin, they need more folic acid. Often, the hematologist will prescribe a folic acid pill to take once a day.

### Pain Medication

Pain crisis or vaso-occlusive crisis is the number one reason children with sickle cell disease seek medical attention or come to the hospital. However, some pain can be managed at home with medications prescribed by your child's hematology team. It is important to know that pain can be reduced and managed but not always eliminated. The goal of pain management is to decrease pain to allow for improved patient function and mobility and to allow the ability to cough and take deep breaths to avoid complications like acute chest syndrome.

There are two main types of pain medications prescribed. The first is nonsteroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs) such as ibuprofen (Motrin<sup>®</sup>, Advil<sup>®</sup>), ketorolac (Toradol<sup>®</sup>), and naproxen sodium (Aleve<sup>®</sup>, Naprosyn<sup>®</sup>). These medications are helpful in reducing some of the swelling and inflammation associated with pain crisis as well as relieving the pain. The second group of medications is opioid pain relievers such as morphine, hydromorphone (Dilaudid<sup>®</sup>), and oxycodone (included in Percocet<sup>®</sup>, OxyContin<sup>®</sup>). Acetaminophen (Tylenol<sup>®</sup>) with codeine rarely is used because of how it is absorbed by the body, not relieving pain for some patients and lasting longer than is safe for others.

In cases when pain crises are not well controlled, adding opioids like morphine, oxycodone, and hydromorphone to a Tylenol or Motrin regimen may be more effective in relieving the pain. Although adding these medications has the potential for patients to become tolerant and dependent, but rarely addicted, they are safe when used as prescribed. *Tolerance* means the body gets use to a medication and more is needed to treat the pain or a different medication is needed. *Dependence* refers to a state of needing a medication to function normally and the patient having distressing physical symptoms when the medication is taken away. Your child's hematology team can address these issues in more detail.



---

Other prescription drugs that may be used when adequate pain control is not possible are ketamine and gabapentin. Ketamine is a medication used for anesthesia; however, low doses of ketamine in conjunction with opioids can be used to treat acute pain in patients with sickle cell disease in acute settings, such as the emergency room and hospital. Gabapentin is an anti-seizure medication used to treat neuropathic or nerve pain. It also can be used to help treat chronic pain (pain lasting longer than 3 months) in patients with sickle cell disease.

In the hospital, a patient-controlled analgesic (PCA) pump often is used to deliver pain medications (usually morphine or hydromorphone [Dilaudid]) as either “frequent” small infusions (on demand) controlled by the patient or as a small continuous infusion. The nurse programs and changes the settings of the PCA pump based on your child’s pain level and use of the pump.

Pain medications may have side effects. The most common side effects are itching, upset stomach, constipation, and sleepiness. If your child is experiencing any of these side effects, speak with your child’s hematology team, and they will help your child with these side effects or even prescribe a different medication.

There are also alternative treatments for sickle cell pain other than medications. Studies have shown that complementary alternative medicine (CAM) approaches have been useful alone and with medications for pain. These include heat application, distraction, acupuncture, aromatherapy, and healing touch. Other useful approaches are prayer, spiritual and energy healing, relaxation techniques, exercise, diet, and herbal medicines. Always consult your child’s hematology team to learn which approaches may be helpful for your child.

## **Transfusion**

Occasionally, a transfusion of red blood cells may be needed to treat certain situations and complications of sickle cell disease. This transfusion will be given into a vein over the course of 2–4 hours. Transfusions may be planned in advance, as is the case before some surgeries; however, a transfusion also may be needed in an emergency situation. Individuals who have had strokes or an abnormal TCD likely will require chronic (every 2-4 weeks) transfusions for a period of time. If you have any questions or concerns about transfusions, talk to your child’s hematology team before an emergency happens.

## **Hydroxyurea**

Before a child is born, their red blood cells contain fetal hemoglobin (hemoglobin F). If a child is born with sickle cell disease, this hemoglobin F is replaced by hemoglobin S in the first few months of life. Some people inherit the ability to keep making a small amount of hemoglobin F. As they get older, these people tend to have fewer complications of sickle cell disease. A medication, hydroxyurea, was found to stimulate the production of hemoglobin F. Hydroxyurea is a medication that has been found to turn on the body’s production of hemoglobin F. When taken correctly and monitored carefully, hydroxyurea does not have serious side effects. Hydroxyurea has been shown in research studies to decrease the number of pain episodes, the need for transfusions and hospitalizations, and incidences of acute chest syndrome. Hydroxyurea is approved by the U.S. Food and Drug Administration (FDA) and has been found to be safe to use even in very young children. Because it can harm a fetus, hydroxyurea should not be taken by people who are pregnant or plan to become pregnant.

---

## **Endari**

Endari®, an amino acid (also called L-glutamine), is a drug approved by the FDA in 2017 to treat sickle cell disease. Endari is a powder taken by mouth twice a day that helps to decrease the number of pain episodes in patients with sickle cell disease who are 5 years of age and older. It is important to take all medications as prescribed. Talk to your child's hematology team to find out if this medication is right for your child.

## **ADAKVEO (Crizanlizumab-tmca)**

ADAKVEO® is an infusion drug approved by the FDA in 2019 to help reduce how often pain episodes occur in patients with sickle cell disease. ADAKVEO works by making blood vessels and certain blood cells less sticky. It is approved as a once-monthly infusion to be used in patients 16 years of age and older. The infusion must be given by a healthcare provider. Talk to your hematology healthcare team to find out if ADAKVEO can be given to your child.

## **Oxbryta (Voxelotor, GBT440)**

Oxbryta® is an oral drug (to be taken by mouth) approved by the FDA in 2019 to treat sickle cell disease in patients 12 years of age and older. It helps hemoglobin hold on to oxygen and helps prevent the red blood cells from becoming sickled. Oxbryta also should help reduce the risk of pain crises caused by sickle cells blocking small blood vessels. Your hematology healthcare provider can give you more information on this drug.

## **Stem Cell Transplant**

Stem cell transplant is the only cure for sickle cell disease. Because stem cell transplant has the potential for very serious side effects, it most often is used for those with severe sickle cell disease. However, there is research looking closely into the benefits of stem cell transplant before significant complications from the disease are experienced. Before a stem cell transplant, the child will be given chemotherapy and/or radiation to destroy their own bone marrow (where blood cells are made). He or she then receives an infusion of a donor's stem cells. In the weeks to months following the transplant, the donor cells take over and produce blood cells that are unaffected by sickle cell disease.

Stem cell transplant does have risks, including serious infection, bleeding, and organ damage from the chemotherapy and radiation. Graft-versus-host disease, a condition in which the donor's stem cells begin to attack the patient's body cells, also may develop. In some cases, these complications can be fatal. Additionally, the stem cells may not "take," which is a condition called graft failure.

## **■ WHAT RESEARCH IS TAKING PLACE?**

Fortunately, there is a great deal of research being done in the area of sickle cell disease. For instance, studies are taking place to improve and limit the side effects of current treatments and additional research is looking at new treatment options.

---

## **Endothelial Dysfunction and Nitric Oxide**

Research is showing that sickle cell disease is not simply a disease of red blood cells but also a disease of the blood vessels and their lining, or *endothelium*. When sickled red blood cells come into contact with the endothelium, they cause inflammation. If the endothelium becomes inflamed, the space in which the blood has to travel becomes narrower and makes a blockage of sickled cells more likely.

Nitric oxide is an important substance in the body. It helps keep blood vessels open, allowing blood to flow freely. Nitric oxide also decreases certain proteins that cause red blood cells to stick to the endothelium. Scientists have found that people with sickle cell disease have less nitric oxide than those without the condition.

Researchers are looking at ways to decrease the inflammation of the endothelium and to increase the levels of nitric oxide in people with sickle cell disease.

## **Gene Therapy**

In 1997, researchers figured out how to insert the gene for sickle cell disease into mice. Then in 2001, scientists had another breakthrough and were able to correct the sickle cell gene in the affected mice. Today, research continues to move toward the next extremely difficult step, which is to take that corrected gene and insert it into the DNA of a human with sickle cell disease.

Patients with sickle cell disease have better access to gene therapy studies due to the positive research in this area and a better understanding of gene therapy itself. Clinical trials are now available at a few hospital centers for children and adults with sickle cell disease. However, the high cost of gene therapy may limit its availability in the future. Ongoing studies are in place to address these issues.

## **Genetic Factors**

Although every person with sickle cell disease inherits the same gene mutation, they do not all have the same symptoms and complications. People from the same part of the world and same racial background seem to have similar health problems, which is probably because of other genetic traits that impact sickle cell disease. As scientists learn more about the genetic traits associated with different complications, they will know more about predicting how an individual's sickle cell disease might "behave." In the future, treatment may be customized based on the genes a person has inherited along with the genes for sickle cell disease. Then, treatments such as stem cell transplant, gene therapy, and hydroxyurea therapy may be initiated before complications occur, not in response to complications occurring.

Treatments such as stem cell transplant, gene therapy, and hydroxyurea therapy may then be initiated before complications occur and not because of them.

---

## ■ HOW CAN I HELP MY CHILD STAY WELL?

Newborn screening has resulted in children being referred shortly after birth to centers where care is delivered using a team approach. Experienced hematologists, nurse practitioners (or physician assistants), nurses, nutritionists, social workers, and other members of the healthcare team address all aspects of care. Access is provided to the screening tests and other specialists who will be involved in your child's care. These centers most often are located within the hospital where your child will be admitted, ensuring seamless care.



It is important for your child to see their hematology team on a regular basis, even if he or she is doing well. The team will provide the education you need to care for your child in the best way. Also, the ongoing screening and testing done at these well visits is needed for the prevention and early detection of long-term complications.

Your child will continue to be monitored by their primary care doctor for all routine care that is unrelated to sickle cell disease. This includes immunizations, checkups, and treatment for minor illnesses or injuries. It is very important to keep up to date with immunizations because these will help your child avoid serious infections. In addition to the immunizations all children receive, your child also should receive the pneumococcal vaccine polyvalent (Pneumovax® 23) at ages 2 and 5. Your child also will receive the meningococcal vaccine. This will provide extra protection against the bacteria that threaten children with sickle cell disease who do not have well-functioning spleens. Your child also should have an annual flu shot.

Avoiding situations that can lead to medical emergencies is very important. This means making sure your child rests as needed, stays well hydrated, and dresses properly for the weather. Teach your child good hand-washing and hygiene techniques to avoid the spread of infection.

### **Simple Dos and Don'ts**

- Always keep your child dressed warmly during cold weather.
- Keep your child out of extreme heat to avoid dehydration.
- Ensure your child drinks plenty of fluids. Always encourage kids to have a water bottle with them.
- Do not let your child sit around in a wet bathing suit. Dry them off immediately after getting out of the pool or at the beach.
- Make sure your child gets adequate sleep.
- Keep medications (Advil, Motrin, or other pain medications) readily available.

---

## ■ IS MY CHILD'S DIET IMPORTANT?

Your child should eat a well-balanced diet that has the number of healthy calories advised for their age. He or she also should take a daily folic acid supplement, if prescribed. During each visit to your hematology team, your child will be weighed and measured. Your child will need the support of a nutritionist if he or she is not growing or gaining weight. It is important to maintain a healthy weight because obesity can lead to stress on the joints and heart as well as conditions such as hypertension and diabetes.

Drinking fluids, especially water, is very important for your child because dehydration can lead to sickling of red blood cells. This is especially true during stressful times, such as pain crisis, illness, or being in hot weather. Caffeinated and sugary beverages should be avoided. Eating a well-balanced diet, including fruits and vegetables, and drinking plenty of water are important to avoid constipation, which can cause abdominal pain. Talk to your hematology team or primary provider if your child has constipation or abdominal pain.

## ■ ARE MY FEELINGS NORMAL?

Feelings of guilt, fear, worry, and helplessness, among others, are common when you have a child living with sickle cell disease. Even though sickle cell disease is a serious condition, you should know there are many steps you can take to help improve your child's quality of life.

It helps to develop strong relationships with healthcare providers who can answer questions and provide treatment for your child. Your hematology team may be able to introduce you to other parents and children affected by sickle cell disease so you can share information, offer support, and give practical advice to one another.

Sometimes parents are anxious about what might happen to their child because they do not have sufficient or accurate information about sickle cell disease. Many parents find it helpful to learn as much as they can about sickle cell disease. Learning how to help prevent pain and to palpate (feel) the spleen are important to keep your child healthy. You should take your child for regularly scheduled checkups with a hematology provider. You can work with your child's hematologist and sickle cell disease team to learn more about what you can do to help your child stay healthy. This way, you also will be able to help your child receive care quickly if problems develop.

Having a child with a chronic illness can trigger many emotions. Because sickle cell disease is inherited, some parents feel guilty about having "given" the disease to their child. Some parents find support in their church or other faith community as well as from their child's school counselor, social worker, and nurse. You might want to attend support groups with other parents of children with sickle cell disease. Don't be shy about asking questions or seeking help for yourself and your child.

You are an important role model for your child. When your child sees how you get information and guidance for making decisions about keeping him or her healthy, your child learns good self-care habits. Seeing you take good care of your own health and enjoy your life helps to motivate your child to follow in your footsteps.



---

The unknown can be frightening to children. Be honest when your child asks questions about sickle cell disease, its treatment, and its complications. Educate your child about sickle cell disease in age-appropriate words. This will help him or her feel empowered and in control. Keeping your child's developmental level in mind, allow him or her to assume responsibility for some aspects of care. This will help prepare your child for the transition of having to care for himself or herself as adulthood approaches.

## ■ CAN MY CHILD ATTEND SCHOOL?

School is an important part of every child's life. In addition to learning about reading, writing, and math in school, children also learn how to get along with others. Living life in ways that are similar to their siblings and peers also gives children an important feeling of being included in the "regular" world and helps them feel safe. Children who feel included and safe grow up feeling comfortable asking for help and wanting to contribute to their community.

You can help your child participate in activities that build self-esteem and self-reliance. Your child's hematology team may recommend limiting some kinds of activities; however, you can explore alternatives that will give your child opportunities to develop skills and talents outside of the classroom.

At the start of the school year, consider meeting with your child's teacher, principal, and school nurse. Beginning with preschool and kindergarten, you can help educate school personnel about sickle cell disease by giving them educational materials provided by your sickle cell disease team. Sometimes nurses and social workers from your team can call or visit your child's school and talk to your child's teachers about sickle cell disease. Ask them to share the information with others in the school. They can learn about the disease and provide support to your child during the school day.

Although children with sickle cell disease may miss some school because of doctors' visits and times when they do not feel well, it is beneficial for them to attend school as much as possible. After an illness or painful episode, it is best to send your child back to school as soon as possible. In general, children are better off when they attend school regularly.

If your child is not doing well in school, talk with their teachers. Your child may need to be tested for learning difficulties. Children with learning difficulties often need individualized educational plans (IEPs) to help them succeed in school.

You can talk to members of your child's healthcare team about information they might want to share with the school to make sure your child's educational and health needs are addressed. For instance, children with sickle cell disease should be allowed to have water at their desk and to go to the bathroom more frequently than their classmates. They should never have ice applied to an injury. They also should be encouraged to participate in all class activities unless advised otherwise by their sickle cell team. Each child is unique, and there may be other ways an educational plan can be designed to help your child. Your child may need tutoring to help catch up after missing school because of illness. Ask the school and your healthcare team if there are tutoring programs at school or in the hospital. Aim for your child to be healthy, happy, and successful and work with your child's healthcare team to provide the kinds of support your child deserves.

---

## ■ **TRANSITIONING FROM PEDIATRIC TO ADULT CARE**

When your child becomes an adult (usually at age 18), they may have to move from pediatric to adult hematology care. This can be a challenging and difficult process. You and your adolescent or young adult may experience fear and anxiety during this time. However, this should be viewed as a natural process, like a graduation. Poor transition to adult care has been linked to a decrease in health quality, increased emergency room visits, and increased hospitalizations and healthcare costs. Successful transition has been linked to better health outcomes and better quality of life. Check to see if your child's hospital has a transition program. Transitioning should include developing skills and knowledge to not only move to an adult hematology provider but to learn how to self-manage sickle cell disease. Work with your hematology team to help your adolescent or young adult develop self-management skills and be adequately prepared to transition to adult hematology care when it's time.

## ■ **ONLINE RESOURCES**

**Centers for Disease Control and Prevention; Tips for Supporting Students with Sickle Cell Disease**  
[https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/tipsheet\\_supporting\\_students\\_with\\_scd.pdf](https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/tipsheet_supporting_students_with_scd.pdf)

**KidsHealth for Parents—Sickle Cell Disease**

[http://kidshealth.org/parent/medical/heart/sickle\\_cell\\_anemia.html](http://kidshealth.org/parent/medical/heart/sickle_cell_anemia.html)

**National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health—Sickle Cell Disease**  
[www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/Sca/SCA\\_WhatIs.html](http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/Sca/SCA_WhatIs.html)

**Center of Parent Information & Resources; Parent Training and Information Center**  
[www.parentcenterhub.org/find-your-center](http://www.parentcenterhub.org/find-your-center)

**Sickle Cell Disease Association of America, Inc.**  
[www.sicklecelldisease.org](http://www.sicklecelldisease.org)

**The Sickle Cell Information Center**  
[www.scinfo.org](http://www.scinfo.org)

**Be the Match; Sickle Cell Disease (SCD)**  
<https://bethematch.org/patients-and-families/about-transplant/blood-cancers-and-diseases-treated-by-transplant/sickle-cell-disease--scd-/>

*Website URLs correct and active as of July 2020.*

## ■ **REFERENCES**

ADAKVEO website. The power of protection against pain crisis with ADAKVEO. Retrieved from <https://www.us.adakveo.com/sickle-cell-disease/>

Chen, E., Cole, S. W., & Kato, P. M. (2004). A review of empirically supported psychosocial interventions for pain and adherence outcomes in sickle cell disease. *Journal of Pediatric Psychology, 29*(3), 197–209.


Colombatti, R., Maschietto, N., Varotto, E., Grison, A., Grazzina, N., Meneghello, L., ... Sainati, L. (2010). Pulmonary hypertension in sickle cell children under 10 years of age. *British Journal of Haematology, 150*(5), 601–609.

- 
- Harrington, J. K., & Krishnan, U. S. (2019). Pulmonary hypertension in children with sickle cell disease: A review of the current literature. *Current Pediatrics Reports*, 7(2), 33–44.
- Jain, S., Bakshi, N., & Krishnamurti, L. (2017). Acute chest syndrome in children with sickle cell disease. *Pediatric Allergy Immunology and Pulmonology*, 30(4), 191–201.
- Kanter, L., & Kruse-Jarres, R. (2013). Management of sickle cell disease from childhood through adulthood. *Blood Review*, 27(6), 279–287.
- Lee, E. J., Phoenix, D., Jackson, B. S., & Brown, W. (1999). The role of family: Perceptions of children with sickle cell. *Journal of National Black Nurses' Association*, 10(2), 37–45.
- Rab, M., van Oirschot, B. A., Bos, J., Merks, T. H., Van Wesel, A., Abdulmalik, O., ... van Wijk, R. (2019). Rapid and reproducible characterization of sickling during automated deoxygenation in sickle cell disease patients. *American Journal of Hematology*, 94(5), 575–584.
- Mayes, S., Wolfe-Christensen, C., & Mullins, L. L. (2011). Psychoeducational screening in pediatric sickle cell disease: An evaluation of academic and health concerns in the school environment. *Children's Health Care*, 40, 101–115.
- Platt, A. F., Jr., & Sacerdote, A. (2002). *Hope and destiny: A patient's and parent's guide to sickle cell disease and sickle cell trait*. Roscoe, IL: Hilton Publishing.
- Platt, O. S., Rosenstock, W., & Espeland, M. A. (1984). Influence of sickle hemoglobinopathies on growth and development. *New England Journal of Medicine*, 311(1), 7–12.
- Radcliffe, J., Barakat, L. P., & Boyd, R. C. (2006). Family systems issues in pediatric sickle cell disease. In R. T. Brown (Ed.), *Comprehensive handbook of childhood cancer and sickle cell disease* (pp. 496–513). New York, NY: Oxford University Press.
- Speller-Brown, B., Varty, M., Thaniel, L., & Jacobs, M. B. (2018). Assessing disease knowledge and self-management in youth with sickle cell disease prior to transition. *Journal of Pediatric Oncology Nursing*, 36(2), 143–149.
- Telfair, J., Merriweather, F., & Vichinsky, E. (2004). *A parent's handbook for sickle cell disease, part II*. Richmond, CA: State of California Department of Health Services, Genetics Disease Branch.
- U.S. Department of Health and Human Services, National Institutes of Health, National Heart, Lung, and Blood Institute. (2014). Evidence-based management of sickle cell disease: Expert panel report, 2014. Retrieved from [https://www.nhlbi.nih.gov/sites/default/files/media/docs/sickle-cell-disease-report%20020816\\_0.pdf](https://www.nhlbi.nih.gov/sites/default/files/media/docs/sickle-cell-disease-report%20020816_0.pdf)



8735 W. Higgins Road, Suite 300  
Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478  
info@aphon.org  
www.aphon.org

# Anemia de células falciformes



# Anemia de células falciformes



---

# Anemia de células falciformes

## MANUAL PARA LA FAMILIA

### Actualizado por

Beth Savage, PhD RN CPNP CPON®

Barbara Speller-Brown, DNP MSN CPNP

### Revisores del contenido

Consejo Directivo

### Revisor por parte de los padres

Audrey Williams

Este manual ha sido publicado por Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses (APHON) con fines educativos únicamente. El contenido ha sido desarrollado por fuentes confiables y no pretende ser el único tratamiento aceptable o seguro para la anemia de células falciformes. Bajo ciertas circunstancias o condiciones es posible que se requiera un tratamiento adicional o diferente. A medida que nuevas investigaciones y experiencias clínicas amplíen las fuentes de información sobre el tratamiento de la anemia de células falciformes, es posible que sea necesario ajustar el tratamiento y la terapia con fármacos.

APHON no garantiza, ni asegura, ni hace ninguna otra declaración, expresa o implícita, con respecto a la validez o suficiencia de los tratamientos o a la información relacionada contenida en este manual.

APHON proporciona este manual para uso educativo. Los usuarios pueden copiar y distribuir este material únicamente en su forma no adaptada, para uso no comercial y con atribución a APHON.

Copyright © 2020 by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses  
8735 W. Higgins Road, Suite 300 Chicago, IL 60631 • 847.375.4724  
Fax 847.375.6478 • info@aphon.org • www.aphon.org

---

## ■ ¿QUÉ ES LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

La anemia de células falciformes es un trastorno sanguíneo hereditario que afecta la capacidad de los glóbulos rojos para transportar oxígeno a todo el cuerpo. Normalmente, los glóbulos rojos son redondos y flexibles. La anemia de células falciformes hace que los glóbulos rojos adquieran una forma curvada o de hoz. Estos glóbulos rojos en forma de hoz se unen, bloqueando el flujo sanguíneo hacia las manos, los pies, las articulaciones, los huesos y los órganos principales. Cuando el flujo de sangre a estas áreas disminuye, los tejidos no obtienen suficiente oxígeno, causando dolor y otros problemas. Para entender cómo la anemia de células falciformes afecta el cuerpo, es bueno saber un poco más sobre la sangre.

## ■ ¿QUÉ ES LA SANGRE?

La sangre es una mezcla de células, proteínas y una sustancia acuosa llamada plasma. Las células de la sangre se producen en la médula ósea, el tejido esponjoso que se encuentra en el interior de los huesos del cráneo, la columna vertebral, la pelvis y las costillas. Como el agua que se bombea a través de una manguera, así la sangre es bombeada por el corazón a través de pequeños tubos llamados vasos sanguíneos. Hay dos tipos de vasos sanguíneos: arterias y venas. Las arterias transportan la sangre desde el corazón llevando oxígeno a los tejidos del cuerpo. Después de liberar el oxígeno en los tejidos, la sangre regresa al corazón a través de las venas.



La sangre tiene muchas funciones. Transporta nutrientes y gases por todo el cuerpo y se lleva los desechos de los tejidos y órganos, también ayuda a combatir las infecciones y a curar las heridas.

La sangre tiene cuatro componentes principales.

- Los glóbulos blancos son las células de combate, también conocidas como leucocitos. Los glóbulos blancos son parte del sistema inmunológico y protegen al cuerpo de infecciones y enfermedades.
- Las plaquetas ayudan a detener el sangrado, formando una costra en la piel o el tejido que se ha lesionado.
- Los glóbulos rojos constituyen la mayoría de las células de nuestra sangre. Estas pequeñas células, conocidas como eritrocitos, tienen una forma ligeramente aplanada, por lo que parecen una dona con el orificio lleno. La función de los glóbulos rojos es transportar oxígeno, dióxido de carbono y nutrientes por todo el cuerpo. Contienen una proteína llamada hemoglobina, que transporta oxígeno por todo el cuerpo; las células de los tejidos utilizan el oxígeno y crean dióxido de carbono, que es un desecho. Después de que los glóbulos rojos liberan oxígeno en los tejidos, recogen dióxido de carbono y lo llevan de regreso a los pulmones para ser expulsado del cuerpo.
- El plasma es un líquido amarillento que consiste principalmente en agua. El plasma actúa como un río, ayudando a que los glóbulos blancos, los glóbulos rojos y las plaquetas fluyan libremente a través de los vasos sanguíneos.

---

## ■ ¿CÓMO AFECTA LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES A LA SANGRE?

Los glóbulos rojos normalmente contienen hemoglobina A, también llamada hemoglobina adulta. El niño que padece anemia de células falciformes ha heredado un gen anormal (mutación genética) para la producción de hemoglobina. Esta mutación genética hace que el cuerpo produzca hemoglobina S, o hemoglobina falciforme, en lugar de hemoglobina A. La hemoglobina falciforme no es eficiente para transportar oxígeno. Bajo ciertas condiciones estresantes, como fiebre y deshidratación, los glóbulos rojos adquieren una forma de hoz rígida, como una luna creciente. Cuando esto sucede, las células en forma de hoz se pegan unas a otras y a las paredes de los vasos sanguíneos, en lugar de fluir fácilmente a través de los vasos sanguíneos como células sanguíneas normales, suaves y redondas. Cuando estas células en forma de hoz se pegan unas a otras, bloquean el flujo de la sangre a través de los vasos y evitan que los tejidos obtengan sangre fresca y oxigenada. Esto es lo que causa el dolor, que es uno de los síntomas más conocidos de la enfermedad de células falciformes. Sin embargo, esta falta de oxígeno también es responsable de muchos otros problemas, que iremos abordando más adelante.

Las personas que no tienen anemia de células falciformes producen glóbulos rojos que contienen hemoglobina A; estos glóbulos rojos pueden vivir casi 120 días. Las personas con anemia de células falciformes producen glóbulos rojos que contienen hemoglobina S; estos glóbulos rojos pueden deformarse y, en promedio, viven sólo de 10 a 20 días antes de descomponerse. A esta descomposición de los glóbulos rojos se le llama *hemólisis*. El cuerpo tiene dificultad para reemplazar los glóbulos rojos lo suficientemente rápido, lo que causa anemia, un nivel bajo de hemoglobina en las personas que viven con la anemia de células falciformes. *Anemia* es el término médico para el nivel bajo de hemoglobina. La anemia hace que las personas se sientan cansadas y débiles, y la anemia grave puede requerir una transfusión de sangre.



## ■ ¿QUIÉN PUEDE CONTRAER LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

La anemia de células falciformes es un trastorno genético, lo que significa que un niño puede heredar la enfermedad de padres que portan la mutación genética de la anemia de células falciformes. Muchas personas asocian la anemia de células falciformes con los africanos y con personas de ascendencia africana. Aunque es extremadamente común en África, la anemia de células falciformes en realidad comenzó en cuatro áreas del mundo con una alta incidencia de malaria: África, India, el Mediterráneo y el Medio Oriente. Se cree que la mutación de células falciformes se desarrolló como una forma de proteger de la malaria a las personas que viven en estas áreas. La malaria es una enfermedad de la sangre transmitida a los humanos por ciertos mosquitos. Hoy en día, hay personas con anemia de células falciformes viviendo en casi todos los países del mundo.

---

## ■ ¿CÓMO SE HEREDA LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

La anemia de células falciformes se hereda de la misma manera que se heredan muchos de los rasgos genéticos de los padres. La anemia de células falciformes es una condición recesiva que se produce cuando se hereda el gen de las células falciformes de ambos padres, uno de la madre y otro del padre. Si se hereda un gen de células falciformes sólo de uno de los padres, no de ambos, se tendrá el rasgo de células falciformes y esa persona será *portadora*. Las personas que viven con el rasgo de células falciformes no experimentan los síntomas o problemas que experimentan quienes viven con la anemia de células falciformes.

Cuando ambos padres tienen el rasgo de células falciformes y procrean, hay una probabilidad entre cuatro (25%) de que el/la hijo(a) tenga la enfermedad de células falciformes, dos probabilidades entre cuatro (50%) de que tenga el rasgo de células falciformes y una entre cuatro (25%) de que tenga cadenas de hemoglobina normales (sin enfermedad ni rasgo). Las probabilidades son las mismas en cada embarazo, por lo que es posible tener más de un hijo con anemia de células falciformes.

## ■ ¿CUÁLES SON LOS TIPOS DE ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

Aunque existen muchos tipos de anemia de células falciformes, son cuatro los tipos más comunes: anemia de células falciformes (HbSS), hemoglobina falciforme C (HbSC), talasemia falciforme beta-cero (HbS-β0 thal) y talasemia falciforme beta-plus (HbS). -β + thal).

### **Anemia de células falciformes**

La anemia de células falciformes, también conocida como hemoglobina SS (HbSS), es la forma más común y grave de la enfermedad de células falciformes. En ésta, cada uno de los padres transmite el gen mutado de las células falciformes (hemoglobina S). Como resultado, el cuerpo sólo produce la hemoglobina falciforme anormal.

### **Hemoglobina C falciforme (HbSC)**

La hemoglobina C es una hemoglobina anormal causada por otra mutación genética. Si uno de los padres transmite un gen de hemoglobina S mutado y el otro transmite un gen de hemoglobina C mutado, el niño o la niña será diagnosticado(a) con hemoglobina SC o HbSC. La hemoglobina C (Hb C) no es preocupante a menos que coincida con la HbS. Los pacientes con HbSC tienden a experimentar síntomas más leves que los diagnosticados con HbSS. Sin embargo, la gravedad varía de un paciente a otro y algunos pacientes pueden experimentar los mismos síntomas graves que aquellos con HbSS.



---

## Talasemia falciforme beta

La talasemia beta ( $\beta$ ) es otro trastorno hereditario que afecta la cantidad y calidad de la hemoglobina producida por el cuerpo. La combinación del gen de la beta-talasemia con el gen de las células falciformes conduce a un diagnóstico de talasemia beta falciforme, que es una forma de anemia de células falciformes. La talasemia falciforme Beta 0 (HbS- $\beta$ 0 thal) significa que el cuerpo no está produciendo hemoglobina normal y por lo general es una forma grave de anemia de células falciformes. La talasemia falciforme Beta + (HbS- $\beta$  + thal) significa que el cuerpo está produciendo una menor cantidad de hemoglobina normal y generalmente es una forma más leve de anemia de células falciformes, aunque la gravedad varía de persona a persona.

## ■ ¿CUÁLES SON LAS COMPLICACIONES POR LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

Debido a que la anemia de células falciformes afecta a la sangre, y la sangre viaja a todas las partes del cuerpo, los problemas pueden ocurrir casi en cualquier parte del cuerpo. Los problemas por la anemia de células falciformes son el resultado del daño causado por los glóbulos rojos en forma de hoz y la anemia crónica causada por la hemólisis. Estos problemas pueden ser *agudos*, o sea que empiezan rápidamente y se hacen evidentes inmediatamente, o *crónicos* o sea que se producen a lo largo del tiempo y son más sutiles.

### Complicaciones agudas

#### Infecciones y fiebre

Las personas con anemia de células falciformes tienen mayor riesgo de contraer infecciones potencialmente mortales. Los glóbulos rojos falciformes pueden dañar el bazo a muy temprana edad. El bazo es un órgano que ayuda a filtrar y eliminar las bacterias del torrente sanguíneo y produce algunos glóbulos blancos. El bazo dañado ya no es capaz de eliminar las bacterias del torrente sanguíneo y, como consecuencia, las bacterias pueden viajar por el torrente sanguíneo y causar una infección incontenible en cuestión de horas. Estas infecciones pueden causar un shock o incluso la muerte, por esta razón, cada vez que una persona con anemia de células falciformes tiene fiebre, debe considerarse una emergencia. Debes comunicarte con el proveedor de atención médica y buscar atención médica de inmediato si tu hijo(a) tiene fiebre. Tu hijo(a) necesitará análisis de laboratorio, incluyendo un cultivo de sangre y, posiblemente, una radiografía de tórax. Se le administrarán antibióticos por vía intravenosa o por inyección y es posible que sea hospitalizado(a), o que le administren antibióticos en la clínica o en el servicio de urgencias.

Es imposible saber a simple vista si la fiebre que tiene tu hijo(a) es causada por una infección bacteriana grave o por otra razón menos grave. Sin embargo, las bacterias pueden afectar rápida y severamente al cuerpo, por lo que se debe asumir que la fiebre es causada por bacterias y buscar un tratamiento sin tardanza. Es importante tener un termómetro a mano para controlar la temperatura de tu hijo(a) y buscar atención médica inmediata si tiene una temperatura superior a 101° F o 38.3° C.

---

## Secuestro esplénico

Los niveles de oxígeno en el bazo son bajos y la sangre se mueve lentamente a través de él. Debido a esto, los glóbulos rojos tienden a volverse falciformes en el bazo. En algunos casos esto hace que se bloquee el flujo sanguíneo hacia afuera del bazo, dejando atrapados a los glóbulos rojos y las plaquetas. Normalmente, el bazo se encuentra en el costado izquierdo bajo la caja torácica. Cuando la sangre queda atrapada, el bazo se hincha y la hemoglobina y las plaquetas disminuyen rápidamente a medida que la cantidad de sangre que circula en el resto del cuerpo disminuye. Esta condición se conoce como *secuestro esplénico* y es una emergencia médica.

El secuestro esplénico es más común en niños con HbSS y HbS-β0 thal pero puede ocurrir en las enfermedades menos severas de HbSC y HbS-β + thal. El equipo de hematología te enseñará cómo reconocer un bazo agrandado. Cuando el bazo de tu hijo(a) se vuelve más grande de lo normal, él/ella puede ponerse pálido(a), tener poca energía o quejarse de dolor abdominal. A menudo el secuestro esplénico se presenta de manera repetida y es posible que sea necesario remover quirúrgicamente el bazo de tu hijo(a) mediante una operación llamada esplenectomía. Si este es el caso, el equipo de hematología evaluará los riesgos y beneficios de someterlo/a a una esplenectomía.

## Crisis de dolor (crisis vaso-oclusiva)

Bajo ciertas condiciones, como la exposición a temperaturas extremas, fiebre, deshidratación, infección o estrés, los glóbulos rojos pueden tomar la forma de hoz en personas con anemia de células falciformes. Esto puede bloquear los vasos sanguíneos, evitando que la sangre oxigenada llegue a los tejidos del cuerpo. Esta falta de oxígeno puede ser muy dolorosa y los daños a los vasos sanguíneos y la hinchazón en el área del bloqueo pueden aumentar el dolor. La dactilitis, o síndrome de manos y pies, es a menudo el primer tipo de dolor que los bebés y niños pequeños con anemia de células falciformes experimentan. La *dactilitis* es una hinchazón y sensibilidad extrema en las manos, los pies o en ambos. El dolor que no se atribuye a una lesión (por ejemplo, un esguince, fractura de hueso o estreñimiento) debe evaluarse y tratarse como una crisis de dolor. Los niños mayores y los adolescentes experimentarán principalmente dolor en los huesos largos (brazos y piernas), pecho y espalda. El proveedor de atención médica de tu hijo(a) le recetará analgésicos y te dará instrucciones para su administración. Sin embargo, habrá ocasiones en las que el tratamiento en el hogar no sea suficiente para aliviar el dolor. En estos casos, puede ser necesario el ingreso al hospital o acudir a la sala de urgencias o la clínica. Abordaremos esto más ampliamente en la sección de Medicamentos para el dolor.



## Síndrome torácico agudo

El síndrome torácico agudo es una complicación muy grave de la anemia de células falciformes y es la segunda causa de hospitalizaciones. El síndrome torácico agudo es el resultado de que los glóbulos rojos en forma de hoz bloqueen los diminutos vasos de los pulmones. Se caracteriza por dolor de pecho, dificultad para respirar, fiebre y cambios en los



---

pulmones detectados por radiografía. El síndrome torácico agudo puede ser causado por una neumonía. Una crisis de dolor puede provocar el síndrome torácico agudo ya que el dolor dificulta que los pulmones se expandan y se respire profundamente. Los medicamentos para el dolor pueden causar somnolencia en los niños, lo que también interfiere con la respiración profunda. Por esta razón, tú y tu hijo(a) aprenderán ejercicios de respiración profunda, llamados *espirometría de incentivo*, para que los practiquen durante las crisis de dolor y así ayudar a prevenir el síndrome torácico agudo.

A menudo, las personas que experimentan el síndrome torácico agudo necesitarán de una transfusión de glóbulos rojos. Si se hace oportunamente, la transfusión puede evitar el ingreso a una unidad de cuidados intensivos o el uso de un ventilador.

### **Crisis aplásica**

Si tu hijo(a) presenta signos de empeoramiento de la anemia, como fatiga (cansancio extremo), dolor de cabeza intenso o labios y base de las uñas extremadamente pálidos, el hematólogo sospechará que se trata de una crisis aplásica (una disminución en la producción de glóbulos rojos). Una crisis aplásica tiene varias causas, incluido el parvovirus. La infección por parvovirus B19, conocida como quinta enfermedad, es una infección infantil muy común que causa fiebre leve, síntomas de resfriado y erupción en las mejillas y otras partes del cuerpo. La infección por parvovirus B19 puede detener la producción de glóbulos rojos en la médula ósea durante un período de hasta 10 días. Esto no causa ningún problema serio en la mayoría de los niños, sin embargo, la vida de los glóbulos rojos de los niños con anemia de células falciformes es muy corta, por lo que la infección por parvovirus B19 puede resultar en anemia severa (una disminución de la hemoglobina). Debido a que la médula ósea ha dejado de producir glóbulos rojos, hay pocos glóbulos rojos jóvenes.



### **Accidente cerebrovascular**

Con el tiempo, la anemia de células falciformes puede dañar los vasos sanguíneos del cerebro, haciéndolos más estrechos. Los glóbulos rojos en forma de hoz pueden bloquear estos vasos dañados y evitar que el oxígeno llegue al tejido cerebral, causando un accidente cerebrovascular que puede resultar en un daño cerebral permanente. Un niño que está sufriendo un accidente cardiovascular puede presentar cualquiera de estos síntomas: dolor de cabeza severo, debilidad en uno de los lados, incapacidad para hablar o entender las palabras, debilidad en los músculos faciales (esto hace que un lado de la cara parezca ladeado o hundido), cambios en la visión y dificultad para tragar. Puede tener también un accidente isquémico transitorio (TIA), que es como un accidente cardiovascular pero con síntomas que duran menos de 24 horas. Si sospechas que tu hijo(a) está teniendo un accidente cerebrovascular o un TIA, busca atención médica inmediatamente. Cuanto antes comience el tratamiento médico, menos daño causará el accidente cerebrovascular.

Aproximadamente el 10% de los niños con HbSS y HbS-β0 están en riesgo de sufrir un evento neurológico grave. La edad promedio para experimentar este evento es de 8 años. Un niño

---

que ha sufrido un accidente cerebrovascular o TIA tiene un riesgo extremadamente alto de tener otro, posiblemente más grave. Por esta razón se inician las transfusiones regulares de glóbulos rojos. El objetivo de las transfusiones regulares de glóbulos rojos es reemplazar la sangre del niño, que puede volverse falciforme y causar más obstrucciones, con glóbulos rojos no falciformes (hemoglobina A) de un donante.

La obtención de una imagen con Doppler transcraneal (TCD) se utiliza rutinariamente como una herramienta de detección para determinar si un niño está en riesgo de sufrir un accidente cerebrovascular. Esta prueba (TCD) detecta el flujo anormal en los vasos del cerebro que han sufrido daños por los glóbulos rojos en forma de hoz. Un TCD anormal es una fuerte señal que anticipa un accidente cerebrovascular y se deben hacer transfusiones regularmente. Los niños con HbSS y HbS-β0 thal deben comenzar con exámenes anuales de TCD a partir de los 2 años de edad.

### **Priapismo**

Los glóbulos rojos falciformes pueden impedir que la sangre fluya hacia el exterior del pene. El resultado es el *priapismo*, una erección no deseada y duradera que a menudo es extremadamente dolorosa. El priapismo es una emergencia médica, especialmente si dura más de 2 horas. Es importante que los cuidadores y los profesionales de la salud instruyan a los niños para que avisen a alguien cuando estén experimentando priapismo. Si no se trata, el priapismo puede conducir a una incapacidad para tener una erección normal en el futuro. Los tratamientos de priapismo varían, pero siempre incluyen líquidos intravenosos y medicamentos para el dolor. A veces se necesitan transfusiones de sangre y medicamentos que abran los vasos sanguíneos. Si estas medidas no funcionan, un cirujano entrenado en este campo, conocido como urólogo, usará un procedimiento quirúrgico para liberar la sangre atrapada. Es común que el priapismo vuelva a ocurrir. Es posible que sea necesario practicar diariamente medidas preventivas, como tomar hidroxiurea y medicamentos que dilatan o abren los vasos sanguíneos. Otras medidas preventivas en el hogar incluyen beber mucha agua, ducharse o tomar baños de tina con agua tibia y tomar analgésicos.

### **Complicaciones crónicas**

#### **Problemas en los ojos**

La bilirrubina es una sustancia amarilla que se encuentra dentro de los glóbulos rojos. Debido a que los glóbulos rojos falciformes son frágiles, pueden romperse fácilmente y liberar la bilirrubina en la circulación, causando el color amarillento en los ojos que a menudo se observa en las personas con anemia de células falciformes.



La retina es el delgado revestimiento en el interior del ojo que recibe las imágenes que el ojo ve y transforma en mensajes que el cerebro puede leer. Los vasos sanguíneos de la retina son extremadamente pequeños y con el tiempo pueden quedar bloqueados por glóbulos rojos falciformes. Para ayudar al flujo sanguíneo, el cuerpo crea nuevos vasos sanguíneos para llevar la sangre a la retina. Sin embargo, estos nuevos vasos son débiles y tienden a romperse,

---

causando sangrado y daño a la retina, lo que se llama *retinopatía de células falciformes*. La retinopatía de células falciformes no tiene síntomas en sus etapas iniciales, que es cuando es más fácil de tratar mediante cirugía con láser. Por esta razón, los niños con anemia de células falciformes deben hacerse exámenes oculares anuales, comenzando en el jardín de niños. La retinopatía de células falciformes es más común en personas con la enfermedad de HbSC y en adolescentes y adultos mayores.

### **Complicaciones cardíacas y pulmonares**

El corazón es un músculo y su trabajo es bombear la sangre a los pulmones, que es donde la sangre recoge el oxígeno y lo lleva a todos los tejidos del cuerpo. Debido a que las personas con anemia de células falciformes tienen niveles más bajos de hemoglobina (anemia) y menos sangre oxigenada, su corazón debe trabajar más duro. Como resultado, es muy común que padezcan *cardiomegalia*, o sea un corazón agrandado. A los individuos con anemia de células falciformes a menudo se les dice que su corazón tiene un *soplo*, o sonido inusual. Con frecuencia estos soplos son el resultado de una anemia crónica.

Los niños con anemia de células falciformes pueden desarrollar una afección conocida como *hipertensión pulmonar*, que antes se pensaba que sólo afectaba a los adultos con anemia de células falciformes. La hipertensión pulmonar es la presión arterial alta en la arteria que suministra a los pulmones con sangre del corazón. La presión aumenta a medida que esta arteria se daña por los glóbulos rojos falciformes y se hace más estrecha. Este aumento de presión hace que el trabajo del corazón sea mucho más difícil. El lado derecho del corazón, que es el lado que bombea la sangre a los pulmones, puede agrandarse y debilitarse.

Cuando esto pasa los pacientes pueden experimentar dificultad para respirar y mareos. Estos síntomas a menudo no se sienten hasta que la hipertensión pulmonar ha progresado. Afortunadamente, la hipertensión pulmonar puede ser detectada oportunamente por medio de una prueba simple llamada *ecocardiograma*. Es posible que sea necesario visitar a un especialista del corazón (cardiólogo) para verificar si hay hipertensión pulmonar en niños y adultos que padecen anemia de células falciformes.

Las condiciones que afectan a los pulmones y la cantidad de oxígeno que entra en el cuerpo, como el asma y la apnea del sueño, deben ser controladas en las personas con anemia de células falciformes para prevenir problemas a largo plazo. Si a tu hijo(a) se le diagnostica una de estas condiciones, es muy importante que lo(a) lleves con el especialista apropiado (neumólogo) y que siga todas las recomendaciones para el tratamiento.

### **Problemas de riñón**

El trabajo principal de los riñones es filtrar los residuos de la sangre. Más de 1 millón de pequeños filtros dentro de los riñones, llamados *nefronas*, eliminan los desechos. Los residuos recogidos se combinan con agua, que también es filtrada por los riñones, para formar la orina. La orina sale de los riñones y viaja por los uréteres hacia la vejiga. Cuando la vejiga está llena, la presión hace que la persona sienta ganas de orinar. La orina entonces sale del cuerpo a través de la uretra.

Los glóbulos rojos falciformes pueden bloquear los diminutos vasos de los riñones y dañar las nefronas, haciendo que la orina sea menos concentrada de lo que debería ser. Esto resulta en una mayor cantidad de orina, lo que facilita la deshidratación. Es también la razón de que

---

muchos niños con anemia de células falciformes se orinan en la cama, a esto se le conoce como *enuresis nocturna*. Estos niños pueden ser tratados igual que los niños que mojan la cama y no tienen anemia de células falciformes. El tratamiento para que dejen de mojar la cama incluye limitar los líquidos por la noche, usar alarmas de enuresis y, en algunos casos, tomar medicamentos.

Si la anemia de células falciformes sigue dañando las nefronas, es posible que los riñones pierdan su capacidad de filtrar la sangre. En el peor de los casos, puede ocurrir una insuficiencia renal.

El daño renal se puede detectar temprano con una simple prueba de orina. La prueba analiza la orina en busca de una proteína que debería haberse eliminado y de sangre (hematuria). La primera muestra de orina de la mañana es la que mejor indica la salud de los riñones. Se puede consultar a un especialista en riñón (nefrólogo) si hay sangre o proteína en la orina.

### **Problemas de la vesícula biliar**

La vesícula biliar es un órgano del sistema digestivo que almacena la bilis que se necesita para ayudar a digerir las grasas. La bilis está constituida por la bilirrubina, una sustancia contenida en los glóbulos rojos. Cuando los glóbulos rojos se rompen, o hemolizan, la bilirrubina se libera en el torrente sanguíneo. Debido a que las personas con anemia de células falciformes poseen una alta tasa de hemólisis, tienen un exceso de bilis que puede causar cálculos biliares en la vesícula biliar. Los cálculos biliares pueden causar dolores agudos y repentinos en la parte superior derecha del abdomen, que pueden empeorar después de comer alimentos grasos o picantes. Estas piedras se diagnostican por medio de una ecografía abdominal. A veces la vesícula biliar puede inflamarse, provocando fiebre, dolor o ambos. Cuando esto sucede, es posible que sea necesario extirpar la vesícula. Comer una dieta baja en grasas puede hacer que los ataques sean menos dolorosos.

### **Problemas de articulaciones**

El suministro de sangre a las articulaciones del cuerpo es limitado. Esto sucede especialmente en las articulaciones de esfera y cavidad (anartrosis), como las que se encuentran en los hombros y las caderas. La *necrosis avascular* es un problema que ocurre en estas articulaciones cuando el flujo sanguíneo se bloquea repetidamente debido a los glóbulos rojos falciformes. La cabeza femoral, situada en la parte superior del hueso del muslo, o fémur, tiene mayor riesgo de presentar este problema. La necrosis avascular se siente como un dolor de artritis, con rigidez y dolor, especialmente en la mañana o después de estar sentado por un tiempo. Si un niño está en crecimiento, la terapia física puede ser muy útil para curar la articulación. En las personas que han terminado de crecer, la terapia física puede ayudar a aliviar el dolor, y a posponer la cirugía. En algunos casos, se necesitará una cirugía de reemplazo articular.

### **Problemas de aprendizaje**

Es posible que los niños que viven con anemia de células falciformes tengan algún daño cerebral que no es detectado. Este daño puede incluir el estrechamiento de los vasos sanguíneos que suministran sangre al cerebro o incluso accidentes cerebrovasculares silenciosos. Los accidentes cerebrovasculares silenciosos son aquellos que no causan síntomas físicos, pero que se pueden ver en una resonancia magnética (MRI) o tomografía

---

computarizada (CT) del cerebro. Además, al igual que los niños que viven con otras enfermedades crónicas, los niños con anemia de células falciformes pueden tener que faltar muchos días a clases y tener días en que no están en su mejor momento. Esto puede conducir a desafíos de aprendizaje. Se recomienda que los niños con anemia de células falciformes sean sometidos periódicamente a pruebas neuropsicológicas, un tipo de evaluación que determina las fortalezas y debilidades del niño para aprender. Es importante informar al médico de tu hijo(a) si tiene problemas de aprendizaje en la escuela.

### **Problemas de crecimiento y desarrollo**

La anemia crónica (baja hemoglobina) y la alta necesidad calórica pueden hacer que los niños con anemia de células falciformes experimenten un crecimiento tardío. También pueden experimentar los cambios de la pubertad a una edad más avanzada que aquellos que no tienen anemia de células falciformes. El equipo de atención médica pesará y medirá a tu hijo(a) regularmente. Si no presenta signos de pubertad



cuando se espera, o comienza a retrasarse en la curva de crecimiento, es posible que lo/a deriven a un especialista en crecimiento y hormonas (endocrinólogo).

### **Problemas de piel**

*Las úlceras en las piernas* son llagas cutáneas mal curadas que generalmente se encuentran en la parte inferior de las piernas. Pueden ocurrir en el 10% y el 15% de los pacientes adolescentes mayores y adultos con anemia de células falciformes, generalmente con HbSS o HbS-β0 thal. Estas úlceras son el resultado de un flujo sanguíneo deficiente y generalmente se desarrollan a partir de una lesión en la piel. Las úlceras en las piernas son muy difíciles de tratar, pero muchos métodos usados para tratar úlceras asociadas con otras condiciones de salud, como la diabetes, a menudo son usados para tratar úlceras asociadas con la anemia de células falciformes. En muchos casos, se realizan transfusiones regulares de glóbulos rojos para elevar la hemoglobina, diluir las células falciformes y promover la curación. Es importante prestar especial atención a los cambios o lesiones en la piel antes de que se conviertan en úlceras, y avisar al encargado de la atención médica sobre cualquier herida que no cure bien, especialmente en las piernas.

### **Consideraciones sobre el embarazo**

Una mujer con anemia de células falciformes puede quedar embarazada. Sin embargo, es común que la enfermedad y sus complicaciones se agraven durante el embarazo, ya que es un momento estresante para el cuerpo de la mujer. También puede haber riesgos para el bebé en desarrollo. El embarazo en una mujer con anemia de células falciformes es considerado de alto riesgo y debe ser monitoreada de cerca tanto por un especialista en embarazos de alto riesgo como por un hematólogo.



---

## Saturación de hierro

El cuerpo necesita hierro para producir hemoglobina. La fragmentación de los glóbulos rojos (hemólisis) da como resultado la liberación de hierro en el cuerpo para ser usado en la producción de nuevos glóbulos rojos. Las personas que viven con anemia de células falciformes tienen una mayor tasa de hemólisis. Las transfusiones de sangre también pueden aportar hierro adicional al cuerpo. El equipo de hematología de tu hijo(a) checará los resultados de una prueba de laboratorio (llamada prueba de *ferritina*, que también es el nombre de la proteína que contiene el hierro) para determinar si los niveles de hierro están aumentando demasiado. El cuerpo no tiene forma de deshacerse del hierro naturalmente y si el nivel de ferritina es muy alto se pueden utilizar medicamentos llamados quelantes de hierro para eliminar el exceso de hierro y prevenir el daño a los órganos.

## ■ ¿CUÁNDO DEBERÁ MI HIJO(A) ESTAR EN EL HOSPITAL?

De vez en cuando, los niños diagnosticados con anemia de células falciformes necesitarán pasar tiempo en el hospital. Las razones más comunes para su hospitalización son la fiebre y el dolor que no puede ser aliviado con medicamentos en casa. Otras razones incluyen la crisis aplásica, el secuestro esplénico y los síntomas respiratorios.

Algunos niños con anemia de células falciformes pueden necesitar cirugía. Debido a la anemia crónica y a la posibilidad de una producción de glóbulos rojos en forma de hoz (falciformes), estos niños corren mayor riesgo de tener complicaciones por la cirugía y la anestesia. Estas complicaciones incluyen infecciones, síndrome torácico agudo y accidentes cerebrovasculares. Con frecuencia tendrán que recibir líquidos intravenosos y, posiblemente, una transfusión de sangre antes de la cirugía. Después de la cirugía, deben estar bajo observación para checar que no haya complicaciones. Después de la cirugía, deberán ser observados de cerca para detectar complicaciones. Asegúrate de que el equipo de hematología de tu hijo(a) esté al tanto de cualquier cirugía planificada, incluyendo el dentista si contempla usar sedación o anestesia.

## ■ ¿QUÉ PRUEBAS Y PROCEDIMIENTOS NECESITARÁ MI HIJO(A)?

### Análisis de sangre

A menudo será necesario que a tu hijo(a) le hagan análisis de sangre para monitorear la anemia de células falciformes, ver que no haya complicaciones y checar las respuestas al tratamiento. Los siguientes son algunos análisis de sangre comunes:

- Electroforesis de hemoglobina. Esta prueba mide los diferentes tipos de hemoglobina que hay en la sangre para determinar si tu hijo(a) tiene anemia de células falciformes y, de ser así, de qué tipo.





- 
- **Conteo sanguíneo completo (CBC).** Determina el número de glóbulos blancos (células que combaten las infecciones), de plaquetas (células que forman coágulos) y el nivel de hemoglobina (grado de anemia) que hay en el cuerpo de tu hijo(a). A menudo se hace un CBC para realizar un recuento de reticulocitos, que mide la velocidad a la que el cuerpo está produciendo nuevos glóbulos rojos.
  - **Panel de química.** Verifica que el cuerpo de tu hijo(a) tenga la cantidad correcta de importantes sustancias como electrolitos, proteínas y azúcar. También comprueba la función hepática y renal, así como el estado nutricional.
  - **Cultivos de sangre.** Se realizan en el laboratorio para detectar el crecimiento de bacterias. Se extraerá sangre para estos cultivos cada vez que tu hijo(a) tenga fiebre.
  - **Tipificación ABO (tipo de sangre) y detección de anticuerpos.** Estas pruebas ayudan a identificar el tipo de sangre compatible de un donador en caso de que se necesite una transfusión de sangre.

### **Análisis de orina**

En ocasiones, se le pedirá a tu hijo(a) una muestra de orina. Esta muestra proporciona información sobre la salud de los riñones y si existe o no una infección en el tracto urinario.

### **Pruebas radiológicas**

Las pruebas radiológicas se utilizan para detectar cambios que pueden indicar un problema futuro, diagnosticar una complicación o supervisar la respuesta a un plan de tratamiento. Los siguientes son ejemplos de pruebas radiológicas:

- **Rayos X.** Las radiografías toman imágenes del interior del cuerpo para ayudar a diagnosticar problemas. La radiografía de tórax se usa a menudo para detectar la presencia de neumonía o de síndrome torácico agudo en niños con anemia de células falciformes.
- **Tomografía computarizada (CT).** Se utiliza con menos frecuencia pero a veces puede ser útil. Una tomografía computarizada (CT) toma múltiples imágenes transversales que luego son unidas por una computadora para dar una mejor idea de cómo están los tejidos blandos, los huesos y los órganos. Los resultados a veces son más útiles que los de una radiografía.
- **Imagen de resonancia magnética (MRI).** Utiliza un campo magnético y ondas de radio para producir imágenes similares a las de una tomografía computarizada (CT). La resonancia magnética se utiliza cuando una tomografía computarizada o una radiografía no pueden proporcionar suficiente información detallada.
- **Ultrasonido o ecografía.** Utiliza ondas sonoras para producir imágenes del interior del cuerpo. Se puede realizar una ecografía abdominal para determinar la presencia de cálculos biliares.
- **Doppler transcraneal (TCD).** Es una técnica de ultrasonido que examina los vasos sanguíneos del cerebro y qué tan bien fluye la sangre por éste. Es una herramienta de detección muy potente utilizada para determinar el riesgo de un accidente cerebrovascular en niños con anemia de células falciformes (HbSS y HbS-β 0 thal).

---

## Otras pruebas

- Ecocardiografía (ECHO). Es una forma no invasiva de ver la estructura del corazón, y cómo la sangre fluye a través de éste. Es útil en la detección temprana de la hipertensión pulmonar.
- Pruebas de funcionamiento pulmonar (PFT). Muestran qué tan bien están funcionando los pulmones de tu hijo(a).
- La polisomnografía (también llamada estudio del sueño). Diagnostica trastornos del sueño. Esta prueba puede determinar si tu hijo(a) está teniendo problemas para obtener suficiente oxígeno mientras duerme.
- Pruebas neuropsicológicas. Miden las fortalezas y debilidades de tu hijo(a) en áreas tales como habilidades de aprendizaje, lenguaje, memoria y capacidad de atención.

## ■ ¿CÓMO SE TRATA LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES?

### Penicilina

Un importante estudio realizado en los años 80 encontró que la penicilina tomada dos veces al día hasta los 5 años de edad reducía el riesgo de muerte por infección en el 84% de bebés y niños pequeños. A partir de este estudio, muchos estados comenzaron a evaluar a los recién nacidos en busca de anemia de células falciformes de manera que la penicilina se pudiera administrar de inmediato. Estos programas de detección en recién nacidos han mejorado drásticamente la tasa de sobrevivencia en la primera infancia. La penicilina tomada dos veces al día, la capacitación de los cuidadores y la inmunización con la vacuna antineumocócica polivalente (Pneumovax 23) han hecho una gran diferencia en la salud de los bebés nacidos con anemia de células falciformes.

### Ácido fólico

El ácido fólico es una vitamina necesaria para producir hemoglobina. Debido a que los niños con Anemia de células falciformes necesitan producir más hemoglobina, requieren de más ácido fólico. A menudo, el hematólogo prescribirá tomar una pastilla de ácido fólico una vez al día.

### Medicamentos para el dolor

Las crisis de dolor, o crisis vasooclusivas, son la principal razón por la cual los niños con anemia de células falciformes buscan atención médica o acuden al hospital. Sin embargo, cierto tipo de dolor puede ser manejado en casa con medicamentos recetados por el equipo de hematología. Es importante saber que el dolor se puede reducir y controlar, pero no siempre se puede eliminar. El objetivo del manejo del dolor es disminuirlo para permitir una mejor función y movilidad del paciente y permitir la capacidad de toser y respirar profundamente para evitar complicaciones como el síndrome torácico agudo.



---

Hay dos tipos principales de medicamentos para el dolor. El primero son los antiinflamatorios no esteroideos (NSAID), como ibuprofeno (Motrin®, Advil®), ketorolaco (Toradol®) y naproxeno sódico (Aleve®, Naprosyn). Estos medicamentos sirven para reducir la hinchazón e inflamación asociadas con la crisis de dolor y para aliviarlo. El segundo grupo de medicamentos son los analgésicos opioides como la morfina, la hidromorfona (Dilaudid®) y la oxicodona (incluida en Percocet®, OxyContin®). El acetaminofén (Tylenol®) con codeína rara vez se usa debido a la forma en que el cuerpo lo absorbe, no alivia el dolor en algunos pacientes y dura más de lo que es seguro en otros.

En los casos en que las crisis de dolor no se pueden controlar bien, agregar opioides como morfina, oxicodona e hidromorfona a un régimen de Tylenol o Motrin puede ser más eficaz para aliviar el dolor. Aunque agregar estos medicamentos puede hacer que los pacientes se vuelvan tolerantes y dependientes (raras veces se vuelven adictos), son seguros cuando se usan según lo prescrito. *Tolerancia* significa que el cuerpo se acostumbra a un medicamento y necesita más cantidad para tratar el dolor o un medicamento diferente. *Dependencia* se refiere a un estado en el que se necesita un medicamento para funcionar normalmente y el paciente presenta síntomas físicos angustiantes cuando se retira el medicamento. El equipo de hematología de tu hijo(a) puede abordar estos temas con mayor detalle.

Otros medicamentos que pueden usarse cuando no es posible controlar adecuadamente el dolor son ketamina y gabapentina. La ketamina es un medicamento que se usa para la anestesia sin embargo, se pueden usar dosis bajas junto con opioides para tratar el dolor agudo en pacientes con anemia de células falciformes en lugares como la sala de urgencias y el hospital. La gabapentina es un medicamento anticonvulsivo que se usa para tratar el dolor neuropático o nervioso, también se puede utilizar para ayudar a tratar el dolor crónico (dolor que dura más de 3 meses) en pacientes con anemia de células falciformes.

En el hospital se puede usar una bomba de analgesia controlada por el paciente (PCA) para administrar una cantidad continua y pequeña de analgésicos (generalmente morfina o hidromorfina [Dilaudid]) ya sea como pequeñas infusiones “frecuentes” (bajo demanda) controladas por el paciente o como una pequeña infusión continua. La enfermera programa y cambia la configuración de la bomba PCA según el nivel de dolor de tu hijo(a) y el uso de la bomba.

Los medicamentos para el dolor pueden tener efectos secundarios, los más comunes son picazón, malestar estomacal, estreñimiento y somnolencia. Si tu hijo(a) experimenta cualquiera de estos efectos secundarios, habla con su equipo de hematología para que le ayuden con estos efectos secundarios o le prescriban un medicamento diferente.

Aparte de los medicamentos, existen tratamientos alternativos para el dolor por anemia de células falciformes. Estudios han demostrado que los enfoques de la medicina complementaria y alternativa (CAM) han sido útiles tanto solos como con medicamentos para el dolor. Estos incluyen aplicación de calor, distracciones, acupuntura, aromaterapia y curación con las manos. Otros enfoques útiles son la oración, la sanación espiritual y energética, las técnicas de relajación, el ejercicio, la dieta y las medicinas a base de hierbas. Siempre consulta al equipo de hematología para saber qué enfoques pueden ser útiles para tu hijo(a).

---

## **Transfusión**

En ocasiones puede ser necesaria una transfusión de glóbulos rojos para tratar ciertas situaciones y complicaciones de la anemia de células falciformes. Esta transfusión se administra en una vena durante 2 a 4 horas. La transfusión puede ser planificada de antemano, como en el caso de algunas cirugías; sin embargo, también puede ser necesaria en una situación de emergencia. Es probable que las personas que han tenido un accidente cerebrovascular o un Doppler transcraneal anormal (TCD) necesiten una transfusión crónica, esto es, cada 2-4 semanas por algún tiempo. Si tienes dudas o reservas sobre las transfusiones, habla con el equipo de atención médica antes de que ocurra una emergencia.

## **Hidroxiurea**

Antes del nacimiento, los glóbulos rojos contienen hemoglobina fetal (hemoglobina F). Si una criatura nace con anemia de células falciformes, esta hemoglobina F es remplazada por hemoglobina S en los primeros meses de vida. Algunas personas heredan la capacidad de seguir produciendo una pequeña cantidad de hemoglobina F. A medida que se van haciendo mayores, estas personas tienden a tener menos complicaciones con la anemia de células falciformes. Se descubrió que la hidroxiurea estimula la producción de hemoglobina F. Cuando se toma correctamente y se supervisa cuidadosamente, la hidroxiurea no tiene efectos secundarios graves. Estudios han demostrado que la hidroxiurea disminuye el número de episodios de dolor, la necesidad de transfusiones, de hospitalizaciones y la incidencia de síndrome torácico agudo. La hidroxiurea está aprobada por la Administración de Drogas y Alimentos de los EE. UU. (Food and Drug Administration (FDA)) y se ha demostrado que su uso es seguro incluso en niños muy pequeños. Debido a que puede dañar al feto, las mujeres embarazadas, o que planean quedar embarazadas, no deben tomar hidroxiurea.

## **Endari**

Endari®, un aminoácido (también llamado L-glutamina), es un medicamento aprobado por la FDA en 2017 para tratar la anemia de células falciformes. Endari es un polvo que se toma por vía oral dos veces al día para ayudar a disminuir la cantidad de episodios de dolor en pacientes con anemia de células falciformes de 5 años de edad o más. Es importante tomar todos los medicamentos según lo prescrito. Habla con el equipo de hematología de tu hijo(a) para averiguar si este medicamento es adecuado para él o ella.

## **ADAKVEO (Crizanlizumab-tmca)**

ADAKVEO® es un medicamento de infusión aprobado por la FDA en 2019 para ayudar a reducir la frecuencia con la que ocurren los episodios de dolor en pacientes con anemia de células falciformes. ADAKVEO hace que los vasos sanguíneos y ciertas células sanguíneas sean menos viscosos. Está aprobado como infusión mensual en pacientes de 16 años o más. La infusión debe ser administrada por un proveedor de atención médica. Habla con el equipo de atención hematológica para averiguar si se le puede administrar a tu hijo(a).

---

## **Oxbryta (Voxelotor, GBT440)**

Oxbryta® es un medicamento oral (para tomar por la boca) aprobado por la FDA en 2019 para tratar la anemia de células falciformes en pacientes de 12 años de edad o más. Ayuda a que la hemoglobina retenga el oxígeno y a evitar que los glóbulos rojos se vuelvan falciformes. Oxbryta también ayuda a reducir las crisis de dolor causadas por las células falciformes que bloquean los vasos sanguíneos pequeños. El proveedor de atención hematológica puede darte más información sobre este medicamento.

## **Trasplante de médula ósea**

El trasplante de médula ósea es la única cura que existe para la anemia de células falciformes. Debido a que el trasplante de médula ósea puede tener efectos secundarios muy graves, se utiliza con mayor frecuencia en aquellos pacientes con los tipos de anemia de células falciformes más graves. Sin embargo, hay investigaciones que analizan los beneficios del trasplante de células madre antes de que aparezcan complicaciones significativas de la enfermedad. Antes del trasplante de médula ósea, el niño recibe quimioterapia y radiación para destruir su propia médula ósea (donde se producen las células sanguíneas), y después recibir una infusión de células madre de un donante. En las semanas o meses siguientes al trasplante, las células del donante toman el control y producen células sanguíneas que no están afectadas por la anemia de células falciformes.

El trasplante de médula ósea tiene riesgos, incluyendo infecciones graves, sangrado y daños a órganos por la quimioterapia y la radiación. También puede desarrollarse la enfermedad de injerto contra huésped, en la que la nueva médula del donante comienza a atacar a las células del cuerpo del paciente. Estas complicaciones pueden ser fatales. Además, es posible que la médula ósea no “pegue”, a esta condición se le llama fracaso de injerto.

## **■ ¿QUÉ INVESTIGACIONES SE ESTÁN LLEVANDO A CABO?**

Afortunadamente, hay una gran cantidad de investigaciones que se están llevando a cabo en el área de la anemia de células falciformes. Por ejemplo, se están realizando estudios para mejorar y limitar los efectos secundarios de los tratamientos actuales e investigaciones adicionales están buscando nuevas opciones de tratamiento.

## **Disfunción endotelial y óxido nítrico**

Las investigaciones están demostrando que la anemia de células falciformes no es simplemente una enfermedad de los glóbulos rojos, sino también una enfermedad de los vasos sanguíneos y su revestimiento, o *endotelio*. Cuando los glóbulos rojos falciformes entran en contacto con el endotelio, causan inflamación. Si el endotelio se inflama, el espacio por el que la sangre tiene que viajar se hace más estrecho y hace más probable el bloqueo de la célula falciforme.

El óxido nítrico es una sustancia importante en el cuerpo que ayuda a mantener los vasos sanguíneos abiertos, permitiendo que la sangre fluya libremente. El óxido nítrico también disminuye ciertas proteínas que hacen que los glóbulos rojos se adhieran al endotelio. Los

---

científicos han encontrado que las personas con anemia de células falciformes tienen menos óxido nítrico que aquellas que no la padecen.

Los investigadores están buscando maneras de disminuir la inflamación del endotelio y aumentar los niveles de óxido nítrico en las personas con anemia de células falciformes.

### **Terapia genética**

En 1997, investigadores descubrieron cómo insertar el gen de la anemia de células falciformes en ratones. Luego, en 2001, lograron otro avance y fueron capaces de corregir el gen de la célula falciforme en los ratones afectados. Actualmente, las investigaciones continúa avanzando hacia el siguiente paso que es extremadamente difícil: tomar ese gen corregido e insertarlo en el ADN de un ser humano con anemia de células falciformes.

Los pacientes con anemia de células falciformes tienen un mejor acceso a los estudios de terapia génica gracias a la investigación positiva en esta área y a una mejor comprensión de la terapia génica en sí. Actualmente, existen ensayos clínicos en algunos centros hospitalarios para niños y adultos con anemia de células falciformes. Sin embargo, el alto costo de la terapia génica puede limitar su disponibilidad en el futuro. Se están realizando estudios para abordar estos problemas.

### **Factores genéticos**

Aunque cada persona con anemia de células falciformes hereda la misma mutación genética, no todas tienen los mismos síntomas y complicaciones. Las personas de la misma parte del mundo y el mismo origen racial parecen tener problemas de salud similares, lo cual es probablemente debido a otros rasgos genéticos que afectan a la anemia de células falciformes. A medida que los científicos aprenden más acerca de los rasgos genéticos asociados con diferentes complicaciones, más sabrán acerca de cómo predecir la forma en que la anemia de células falciformes de un individuo podría “comportarse”. En el futuro, el tratamiento podrá personalizarse con base en los genes que una persona ha heredado junto con la anemia de células falciformes. Entonces los tratamientos como el trasplante de células madre, la terapia génica y la terapia con hidroxiurea podrán iniciarse antes de que ocurran las complicaciones y no debido a ellas.

## **■ ¿CÓMO PUEDO AYUDAR A MI HIJO(A) A MANTENERSE BIEN?**

La detección temprana en recién nacidos ha logrado que los niños sean referidos poco después de nacidos a centros donde la atención es proporcionada por un equipo interdisciplinario. Hematólogos experimentados, profesionales de enfermería (o asistentes médicos), enfermeras, nutriólogos, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud abordan todos los aspectos de la atención. Tiene acceso a las pruebas de detección y a otros especialistas que participarán en el cuidado de tu hijo(a).





---

Estos centros suelen estar ubicados en el mismo hospital en el que se encuentra tu hijo(a) para asegurar un cuidado continuo.

Es importante que tu hijo(a) vea a su equipo de hematología de manera regular, incluso si está bien. El equipo te proporcionará la información que necesitas para cuidar a tu hijo(a) de la mejor manera. Así mismo, las revisiones y las pruebas continuas realizadas en estas visitas de rutina son necesarias para la prevención y detección temprana de complicaciones a largo plazo.

El médico de atención primaria de tu hijo(a) continuará con las revisiones de rutina que no estén relacionadas con la anemia de células falciformes. Esto incluye vacunas, chequeos y tratamientos para enfermedades o lesiones menores. Es muy importante mantenerse al día con las vacunas ya que esto ayuda a tu hijo(a) a evitar infecciones graves. Además de las vacunas que se le ponen a todos los niños, tu hijo(a) también debe recibir la vacuna antineumocócica polivalente (Pneumovax 23) a los 2 y 5 años. También le administrarán la vacuna contra el meningococo. Esto proporciona una protección adicional contra las bacterias que amenazan a los niños con anemia de células falciformes cuyo bazo tiene un funcionamiento deficiente. Tu hijo(a) también debe recibir una vacuna anual contra la gripe.

Es muy importante evitar situaciones que lleven a una crisis de células falciformes. Esto significa que tu hijo(a) debe descansar lo necesario, mantenerse bien hidratado(a) y vestirse de manera apropiada según el clima. Enseña a tu hijo(a) a lavarse bien las manos así como higiene en general para evitar la propagación de infecciones.

### **Qué hacer y qué no hacer**

- Mantén siempre a tu hijo(a) bien abrigado(a) durante el tiempo de frío.
- Mantén a tu hijo(a) lejos del calor extremo para evitar la deshidratación.
- Asegúrate de que tu hijo(a) beba muchos líquidos. Siempre hay que animar a los niños a llevar una botella de agua.
- No dejes que tu hijo(a) se quede con el bañador mojado. Sécalo(a) inmediatamente después de salir de la piscina o el mar.
- Asegúrate de que tu hijo(a) duerma lo suficiente.
- Mantén siempre a la mano sus medicamentos (Advil, Motrin u otros analgésicos).

### **■ ¿ES IMPORTANTE LA DIETA DE MI HIJO(A)?**

Tu hijo(a) debe llevar una dieta bien balanceada que tenga el número de calorías saludables recomendadas para su edad. Si se le prescribe, debe tomar un suplemento diario de ácido fólico. Tu hijo(a) será pesado(a) y medido(a) cada vez que visite al equipo de hematología; y si no está creciendo o ganando peso necesitará del apoyo de un nutriólogo. Es importante mantener un peso saludable ya que la obesidad puede sobrecargar las articulaciones y el corazón, además de provocar otras condiciones como hipertensión y diabetes.

Es muy importante que tu hijo(a) tome líquidos, especialmente agua, ya que la deshidratación puede provocar la formación de células falciformes. Esto es especialmente cierto en momentos

---

de estrés, como una crisis de dolor, una enfermedad o estar en un clima caluroso. Se deben evitar tanto las bebidas con cafeína como las azucaradas. Es importante llevar una dieta bien balanceada que incluya frutas y verduras así como beber mucha agua para evitar el estreñimiento, que puede causar dolor abdominal. Contacta con el equipo de hematología o con el proveedor de atención primaria si tu hijo(a) tiene estreñimiento o dolor abdominal.

## ■ ¿ES NORMAL LO QUE SIENTO?

Los sentimientos de culpa, miedo, preocupación e impotencia, entre otros, son comunes cuando se tiene un hijo(a) que vive con anemia de células falciformes. Aunque la anemia de células falciformes es una condición grave, debes saber que hay muchas medidas que puedes tomar para ayudar a mejorar la calidad de vida de tu hijo(a).

Resulta de mucha ayuda relacionarse con proveedores de atención médica que puedan resolver tus dudas y proporcionar tratamiento a tu hijo(a). El equipo de atención médica puede presentarte a otros padres y niños afectados por la anemia de células falciformes, para que puedan compartir información y ofrecerse apoyo mutuo y consejos prácticos.

En ocasiones, los padres se sienten ansiosos por lo que pudiera sucederle a su hijo(a) porque no cuentan con la suficiente información sobre esta enfermedad. A muchos padres les resulta útil aprender todo lo que puedan sobre la anemia de células falciformes. Aprender cómo ayudar a prevenir el dolor y a palpar el bazo es esencial para mantener a tu hijo(a) sano(a). Debes llevar a tu hijo(a) regularmente a que lo(a) revise el hematólogo. Puedes colaborar con el equipo de hematólogos y especialistas en anemia de células falciformes de tu hijo(a) para aprender más acerca de lo que puedes hacer para ayudar lo(a) a mantenerse sano(a). De esta forma, también podrás ayudarlo(a) a que reciba atención médica rápidamente en caso de que surjan problemas.

Tener un(a) hijo(a) con una enfermedad crónica puede desencadenar muchas emociones y sentimientos. Debido a que la anemia de células falciformes es hereditaria, algunos padres se sienten culpables por haber “pasado” la enfermedad a su hijo(a). Algunos padres encuentran apoyo en su iglesia u otra comunidad religiosa, así como en el consejero escolar, trabajador social y enfermera de su hijo(a). Es posible que quieras asistir a grupos de apoyo con otros padres de niños con anemia de células falciformes. Que no te dé pena acercarte y preguntar o buscar ayuda para tu hijo(a).

Eres un modelo importante para tu hijo(a), así es que cuando ve cómo obtienes información y orientación para tomar decisiones para mantenerlo saludable, él/ella aprenderá buenos hábitos de autocuidado. Ver cómo cuidas tu salud y disfrutas tu vida le motivará a seguir tus pasos.

Lo desconocido puede ser aterrador para los niños. Sé honesto con tu hijo(a) cuando te pregunte sobre la anemia de células falciformes, su tratamiento y sus complicaciones y hazlo en palabras apropiadas para su edad. Esto le ayudará a sentirse empoderado(a) y en control. Permite que asuma la responsabilidad de algunos aspectos de su cuidado sin perder de vista el nivel de su desarrollo. Esto ayudará a prepararlo(a) para cuando tenga que cuidarse a sí mismo(a) al entrar a la edad adulta.

---

## ■ ¿PUEDE MI HIJO(A) IR A LA ESCUELA ?

La escuela es parte importante de la vida de todo niño. Además de aprender lectura, escritura y matemáticas, en la escuela los niños aprenden a relacionarse con los demás. Vivir de manera similar a la de sus hermanos y compañeros también les da la sensación de estar siendo incluidos en el mundo “normal” y les ayuda a sentirse seguros. Los niños que se sienten incluidos y seguros crecen sintiéndose cómodos al pedir ayuda y deseando contribuir con su comunidad.

Puedes ayudar a tu hijo(a) a participar en actividades que fomenten su autoestima e independencia. El hematólogo puede recomendar que se limiten cierto tipo de actividades, sin embargo, puedes explorar alternativas que le den a tu hijo(a) oportunidades para desarrollar habilidades y talentos fuera del salón de clases.

Considera la posibilidad de reunirte con el maestro de tu hijo(a), el director y la enfermera de la escuela al comienzo del año escolar. Desde preescolar y jardín de niños puedes ayudar a concientizar al personal de la escuela sobre la anemia de células falciformes proporcionándole el material educativo que te da el equipo médico. A veces, las enfermeras y las trabajadoras sociales pueden llamar o visitar la escuela y hablar con los maestros de tu hijo(a) sobre la anemia de células falciformes. Pídeles que compartan la información con los demás en la escuela. Ellos pueden aprender sobre la enfermedad y apoyar a tu hijo(a) durante la jornada escolar.

Aunque los niños con anemia de células falciformes pueden perder clases debido a las visitas con los médicos y los momentos en que no se sienten bien, es bueno para ellos asistir a la escuela lo más posible. Después de una enfermedad o episodio doloroso, es mejor enviarlos a la escuela tan pronto como sea posible. En general, los niños están mejor cuando asisten a la escuela regularmente.

Si tu hijo(a) no va bien en la escuela, habla con sus maestros, es posible que necesite ser valorado(a) para ver si tiene problemas de aprendizaje. Los niños con problemas de aprendizaje necesitan planes educativos individualizados (IEPs) que les ayuden a tener éxito en la escuela.

Puedes hablar con los miembros del equipo de atención médica de tu hijo(a) sobre la información que quieres compartir con la escuela para asegurarte de que sus necesidades educativas y de salud están siendo atendidas. Por ejemplo, los niños con anemia de células falciformes deben estar autorizados a tener agua en su escritorio todo el tiempo y a ir al baño con más frecuencia que sus compañeros de clase. Nunca se les debe aplicar hielo en una lesión. También se les debe animar a participar en todas las actividades de la clase, a menos que el equipo médico indique lo contrario. Cada niño es único, y puede haber otras maneras de diseñar un plan educativo para ayudar a tu hijo(a). Es posible que necesite clases particulares para ponerse al día después de faltar a la escuela debido a la enfermedad. Pregunta a la escuela y al equipo de salud si hay programas de este tipo en la escuela o en el hospital. Que tu objetivo sea que tu hijo(a) se saludable, feliz y exitoso(a); trabaja con el equipo de atención médica para darle el tipo de apoyo que se merece.

---

## ■ TRANSICIÓN DE LA ATENCIÓN PEDIÁTRICA A LA DE ADULTOS

Cuando tu hijo(a) se convierta en adulto(a) (generalmente a los 18 años), es posible que deba pasar de la atención hematológica pediátrica a la de adultos. Este puede ser un proceso desafiante y difícil. Es posible que tú y tu hijo(a) adolescente o adulto(a) joven experimenten miedo y ansiedad durante este tiempo. Sin embargo, esto debe verse como un proceso natural, como una graduación. La mala transición a la atención para adultos se ha relacionado con una disminución en la calidad de la salud, un aumento de las visitas a la sala de urgencias y un aumento de las hospitalizaciones y de los costos de la atención médica. La transición exitosa se ha relacionado con mejores resultados de salud y una mejor calidad de vida. Verifica si el hospital de tu hijo(a) cuenta con un programa de transición.

La transición debe incluir el desarrollo de habilidades y conocimientos no sólo para pasar a un cuidado hematológico para adultos, sino también para aprender a autocontrolar la anemia de células falciformes. Trabaja con el equipo de hematología para ayudar a tu hijo(a) adolescente o adulto(a) joven a desarrollar habilidades de autocontrol y a estar adecuadamente preparado(a) para la transición a la atención hematológica para adultos cuando sea el momento.

## ■ RECURSOS EN LÍNEA

**Centers for Disease Control and Prevention (Centros de Control y Prevención de Enfermedades). Consejos para apoyar a los estudiantes con Anemia de células falciformes**

[https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/tipsheet\\_supporting\\_students\\_with\\_scd.pdf](https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/tipsheet_supporting_students_with_scd.pdf)

**KidsHealth for Parents (Salud infantil para padres) – Anemia de células falciformes**

[http://kidshealth.org/parent/medical/heart/sickle\\_cell\\_anemia.html](http://kidshealth.org/parent/medical/heart/sickle_cell_anemia.html)

**National Heart, Lung, and Blood Institute; National Institutes of Health (Instituto Nacional de corazón, pulmones y sangre; Institutos Nacionales de Salud) – Anemia de células falciformes**

[www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/Sca/SCA\\_WhatIs.html](http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/Sca/SCA_WhatIs.html)

**Center of Parent Information & Resources (Centro de información y recursos para padres); Parent Training and Information Center (Centro de información y capacitación para padres)**

[www.parentcenterhub.org/find-your-center](http://www.parentcenterhub.org/find-your-center)

**Sickle Cell Disease Association of America, Inc. (Asociación Americana de Anemia de células falciformes, Inc.)**

[www.sicklecelldisease.org](http://www.sicklecelldisease.org)

**The Sickle Cell Information Center (Centro de información de células falciformes)**

[www.scinfo.org](http://www.scinfo.org)

**Be the Match; Sickle Cell Disease (SCD) (Anemia de células falciformes (SCD))**

<https://bethematch.org/patients-and-families/about-transplant/blood-cancers-and-diseases-treated-by-transplant/sickle-cell-disease--scd-/>

*Las URL de los sitios web corregidas y activadas a partir de julio de 2020.*

---

## ■ REFERENCIAS

- ADAKVEO website. The power of protection against pain crisis with ADAKVEO. Retrieved from <https://www.us.adakveo.com/sickle-cell-disease/>
- Chen, E., Cole, S. W., & Kato, P. M. (2004). A review of empirically supported psychosocial interventions for pain and adherence outcomes in sickle cell disease. *Journal of Pediatric Psychology, 29*(3), 197–209 en, E., Cole, S. W., & Kato, P. M. (2004). A review of empirically supported psychosocial interventions for pain and adherence outcomes in sickle cell disease. *Journal of Pediatric Psychology, 29*(3), 197–209.N., Meneghello, L., ... Sainati, L. (2010). Pulmonary hypertension in sickle cell children under 10 years of age. *British Journal of Haematology, 150*(5), 601–609.
- Harrington, J. K., & Krishnan, U. S. (2019). Pulmonary hypertension in children with sickle cell disease: A review of the current literature. *Current Pediatrics Reports, 7*(2), 33–44.
- Colombatti, R., Maschietto, N., Varotto, E., Grison, A., Grazzina, N., Meneghello, L., ... Sainati, L. (2010). Pulmonary hypertension in sickle cell children under 10 years of age. *British Journal of Haematology, 150*(5), 601–609.
- Harrington, J. K., & Krishnan, U. S. (2019). Pulmonary hypertension in children with sickle cell disease: A review of the current literature. *Current Pediatrics Reports, 7*(2), 33–44.
- Jain, S., Bakshi, N., & Krishnamurti, L. (2017). Acute chest syndrome in children with sickle cell disease. *Pediatric Allergy Immunology and Pulmonology, 30*(4), 191–201
- Kanter, L., & Kruse-Jarres, R. (2013). Management of sickle cell disease from childhood through adulthood. *Blood Review, 27*(6), 279–287.
- Lee, E. J., Phoenix, D., Jackson, B. S., & Brown, W. (1999). The role of family: Perceptions of children with sickle cell. *Journal of National Black Nurses' Association, 10*(2), 37–45.
- Rab, M., van Oirschot, B. A., Bos, J., Merckx, T. H., Van Wesel, A., Abdulmalik, O., ... van Wijk, R. (2019). Rapid and reproducible characterization of sickling during automated deoxygenation in sickle cell disease patients. *American Journal of Hematology, 94*(5), 575–584.
- Mayes, S., Wolfe-Christensen, C., & Mullins, L. L. (2011). Psychoeducational screening in pediatric sickle cell disease: An evaluation of academic and health concerns in the school environment. *Childrens Health Care, 40*, 101–115.
- Platt, A. F., Jr., & Sacerdote, A. (2002). *Hope and destiny: A patient's and parent's guide to sickle cell disease and sickle cell trait*. Roscoe, IL: Hilton Publishing.
- Platt, O. S., Rosenstock, W., & Espeland, M. A. (1984). Influence of sickle hemoglobinopathies on growth and development. *New England Journal of Medicine, 311*(1), 7–12.
- Radcliffe, J., Barakat, L. P., & Boyd, R. C. (2006). Family systems issues in pediatric sickle cell disease. In R. T. Brown (Ed.), *Comprehensive handbook of childhood cancer and sickle cell disease* (pp. 496–513). New York, NY: Oxford University Press.
- Speller-Brown, B., Varty, M., Thaniel, L., & Jacobs, M. B. (2018). Assessing disease knowledge and self-management in youth with sickle cell disease prior to transition. *Journal of Pediatric Oncology Nursing, 36*(2), 143–149.
- Telfair, J., Merriweather, F., & Vichinsky, E. (2004). A parent's handbook for sickle cell disease, part II. Richmond, CA: State of California Department of Health Services, Genetics Disease Branch.
- U.S. Department of Health and Human Services, National Institutes of Health, National Heart, Lung, and Blood Institute. (2014). Evidence-based management of sickle cell disease: Expert panel report, 2014. Retrieved from [https://www.nhlbi.nih.gov/sites/default/files/media/docs/sickle-cell-disease-report%20020816\\_0.pdf](https://www.nhlbi.nih.gov/sites/default/files/media/docs/sickle-cell-disease-report%20020816_0.pdf).



---

8735 W. Higgins Road, Suite 300  
Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478  
info@aphon.org  
www.aphon.org