

# La incertidumbre diaria marca la vida de los pacientes con enfermedad de células falciformes

**La enfermedad de células falciformes afecta a más de 1.317 personas en España<sup>i</sup> y sigue siendo poco conocida pese a su impacto físico, emocional y social.**

La enfermedad de células falciformes continúa siendo una patología poco visible, pese al profundo impacto que tiene en la vida de quienes conviven con ella. El Día Mundial de la Enfermedad de Células Falciformes, conmemorado el 19 de junio, ha vuelto a poner el foco en una enfermedad hereditaria grave y crónica<sup>ii</sup> que en España afecta a 1.317 personas<sup>i</sup>.

También conocida como anemia falciforme, esta patología afecta a los glóbulos rojos, responsables de transportar el oxígeno por el organismo<sup>iii</sup>. En estos pacientes, las células sanguíneas adquieren una forma anormal similar a una hoz, lo que dificulta su

circulación y favorece la aparición de bloqueos en los vasos sanguíneos<sup>iv</sup>. Estos bloqueos, denominados crisis vaso-oclusivas, pueden ser muy dolorosos y requerir atención médica urgente<sup>ii</sup>. Si no se interviene, pueden provocar inflamación y daño en los tejidos por la restricción del aporte sanguíneo y la falta de oxígeno<sup>iv</sup>. En los casos más graves, la enfermedad puede causar daños en órganos y muerte prematura<sup>ii, iii</sup>.

La imprevisibilidad de estas crisis es una de las principales cargas para los pacientes. Pueden aparecer en cualquier momento y condicionar actividades cotidianas como acudir a clase, trabajar, viajar o mantener una vida social estable. La enfermedad requiere tratamiento y seguimiento médico durante toda la vida<sup>vii</sup>, con un uso significativo de recursos sanitarios<sup>v, vi</sup> y puede reducir los ingresos económicos<sup>viii</sup> y la productividad de los pacientes a lo largo de la vida<sup>v</sup>.

La baja prevalencia de la enfermedad en Europa ha contribuido a que siga siendo una gran desconocida. Esta falta de conocimiento dificulta la comprensión de sus

síntomas y consecuencias, y puede reforzar la estigmatización de quienes conviven con ella<sup>vii</sup>.

## El valor del diagnóstico precoz

Uno de los aspectos clave en la enfermedad de células falciformes es el diagnóstico temprano. La detección precoz mediante programas de cribado neonatal permite identificar la enfermedad antes de la aparición de síntomas y poner en marcha medidas preventivas desde los primeros meses de vida<sup>viii</sup>. Este análisis de sangre, realizado a los recién nacidos, contribuye a reducir complicaciones graves asociadas a la enfermedad, especialmente durante la infancia. En el caso de la enfermedad de células falciformes, el objetivo es detectar la patología en una fase presintomática para disminuir complicaciones como las infecciones neumocócicas y reducir la mortalidad en niños<sup>ix</sup>.

La enfermedad también supone una importante carga para los sistemas sanitarios, ya que los pacientes necesitan atención especializada, seguimiento continuado, equipos médicos capacitados

El cribado neonatal permite detectar la enfermedad antes de los síntomas y reducir complicaciones graves desde los primeros años de vida

y recursos asistenciales específicos para responder a las complicaciones que pueden surgir a lo largo de la vida.

## Más allá de los síntomas físicos

El impacto de la enfermedad de células falciformes trasciende las consecuencias médicas, porque la amenaza constante de nuevas crisis<sup>vii</sup>, las visitas frecuentes al hospital y la necesidad de cuidados continuos<sup>vii</sup> afectan de manera significativa al bienestar emocional de los pacientes.

La ansiedad, la incertidumbre y el cansancio forman parte de una realidad cotidiana que condiciona proyectos personales, aca-

démicos y profesionales. Maura Albert, paciente de enfermedad de células falciformes y miembro de la Junta Directiva de ASAFE, resume esta carga diaria desde su propia experiencia: *“Vivir con esta enfermedad es vivir con incertidumbre ya que nunca sabes qué es lo que te va a pasar. Nunca sabes cuándo te va a dar una crisis”*.

La paciente también pone el acento en el impacto que la enfermedad tiene desde la infancia y en la esperanza depositada en la investigación. *“Vivir con una enfermedad crónica desde que eres pequeña implica aprender a convivir con el dolor, pero también con la esperanza de que la investigación abra nuevas oportunidades”*, señala.

A nivel mundial, se estima que más de 300.000 niños y niñas nacen cada año con una hemoglobinopatía grave<sup>x</sup>. En Europa, la prevalencia de la enfermedad de células falciformes ha aumentado debido a la movilidad poblacional, situándose entre 1 y 5 casos por cada 10.000 nacimientos<sup>xi</sup>.

Aunque su prevalencia es reducida en comparación con otras enfermedades, el impacto que genera sobre los pacientes y sus familias convierte la visibilidad, la atención especializada y la investigación en retos prioritarios para mejorar su calidad de vida. Maura Albert reivindica también la fortaleza de quienes conviven con esta patología, sin ocultar el coste que supone en el día a día. *“Soy una persona fuerte y valiente. Esta enfermedad me ha hecho ver la vida de otra manera. Me gustaría poder viajar y tener un día a día sin estar cansada y con poca energía”*.

ES-02-2600021

www.vrtx.com

i - Marco Sánchez JM, Bardón Cancho EJ, Benítez D, et al. Haemoglobinopathies and other rare anemias in Spain: ten years of a nationwide registry (REHem-AR). *Ann Hematol*. 2024;103:2743-2755. doi:10.1007/s00277-024-05788-8.

ii - Ware RE, de Montalembert M, Tshililo L, Abboud MR. Sickle cell disease. *Lancet*. 2017;390(10091):311-323.

iii - Kato GJ, Piel FB, Reid CD, et al. Sickle cell disease. *Nat Rev Dis Primers*. 2018;4:18010.

iv - Ilesanmi OO. Pathological basis of symptoms and crises in sickle cell disorder: implications for counseling and psychotherapy. *Hematol Rep*. 2010;2(1):e2.

v - Institute for Clinical and Economic Review (ICER). Sickle Cell Disease: Evidence Report. Boston (MA): ICER; 2020. Available at: [https://icer.org/wp-content/uploads/2021/02/ICER\\_SCD\\_Evidence-Report\\_031220-FOR-PUBLICATION](https://icer.org/wp-content/uploads/2021/02/ICER_SCD_Evidence-Report_031220-FOR-PUBLICATION). Accessed June 2026.

vi - Desai RJ, et al. Real-world use and outcomes of hydroxyurea in patients with sickle cell disease. *Blood*. 2019;134(Suppl 1):3459.

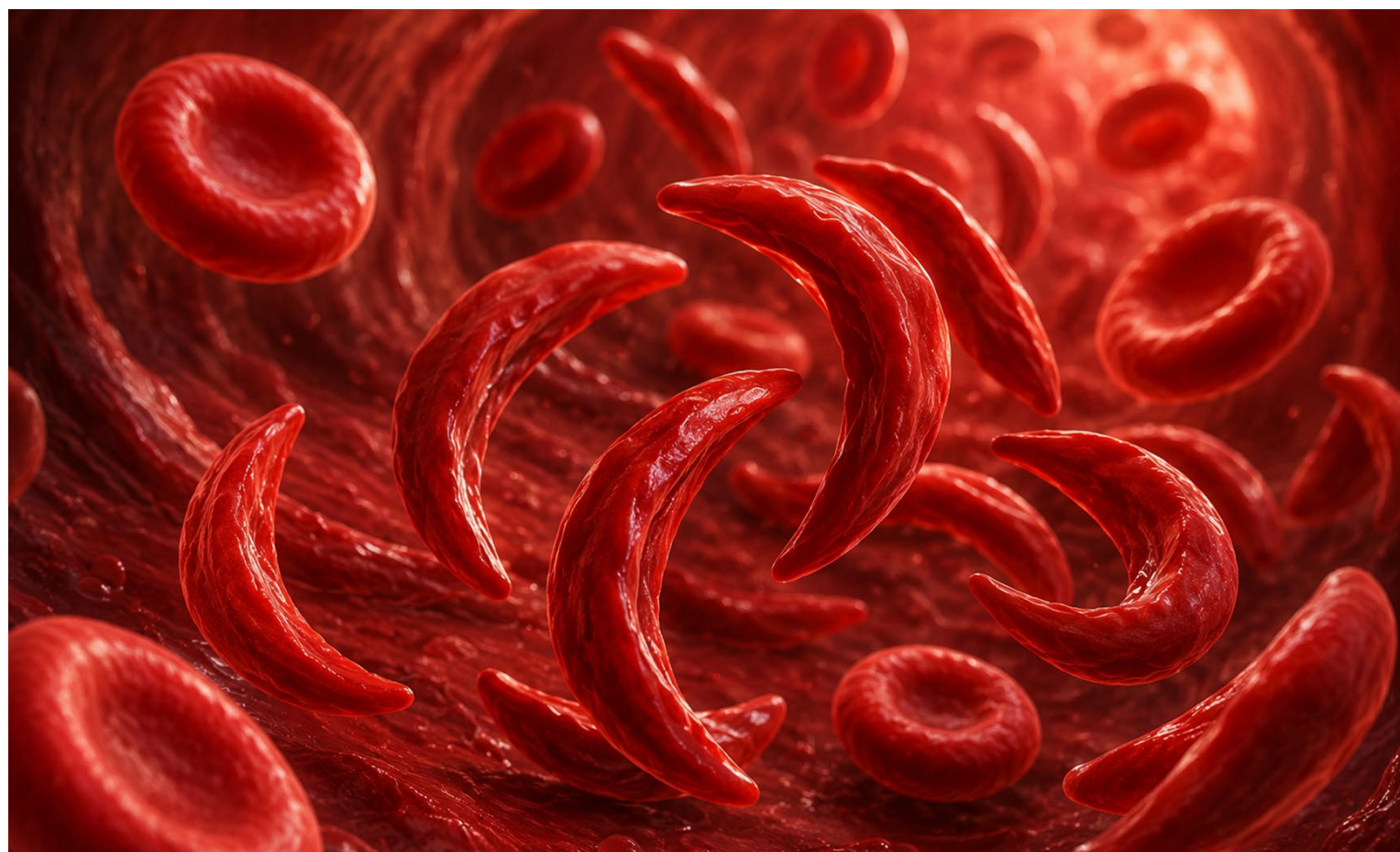
vii - Osunkwo I, Aendemariam B, Minniti CP, et al. Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). *Am J Hematol*. 2021;96(4):404-417.

viii - Meier ER, Miller JL. Sickle cell disease in children. *Drugs*. 2012;72(7):895-906.

ix - Queiro Verdes T. Cribado neonatal de la anemia falciforme. Santiago de Compostela: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia; 2013. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

x - World Health Organization. Sickle Cell Anaemia: Report by the Secretariat. Geneva: WHO; 2006. Disponible en: [https://apps.who.int/gharchive/pdf\\_files/WHA59/A59\\_9-sp.pdf](https://apps.who.int/gharchive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf).

xi - Mañú Pereira M, Colombatti R, Alvarez F, et al. Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective. *Lancet Haematol*. 2023;10:e687-e694. Disponible en: [The Lancet Haematology article](https://www.thelancet.com/journal/2023/06/27/S2468-2667(23)00100-0). Consultado en junio de 2026.



La aparición inesperada de las crisis dolorosas condiciona la educación, el trabajo, los viajes y la vida social de los pacientes durante toda su vida