

# Empoderamiento del paciente con Enfermedad de Células Falciformes

CON EL AVAL DE:



Programa de formación acreditado  
**Empoderamiento del paciente con Enfermedad de Células Falciformes**



**Manejo y asistencia interdisciplinaria de la ECF**

# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



**Dra. M.<sup>a</sup> Cruz Vecilla Rivelles**  
Pediatra. Hematología infantil.  
Hospital Universitario Príncipe de Asturias (Madrid).

# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



## 1. Equipo multidisciplinar

## 2. Gestor de casos

## 3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

## 4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

## 5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

## 6. Mensajes para llevar a casa

# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



## 1. Equipo multidisciplinar

### 2. Gestor de casos

### 3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

### 4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

### 5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

### 6. Mensajes para llevar a casa

# Equipo multidisciplinar

Equipo de personas con diferentes formaciones académicas, especialidades y experiencias profesionales que **trabajan por un objetivo común** que no se puede alcanzar de forma individual.

El modelo de “trabajo en equipo” es necesario para la atención integral del **paciente crónico complejo**.

La ECF es una enfermedad crónica compleja que se manifiesta desde los primeros meses de vida en forma de:

- ▣ **Complicaciones agudas.**
- ◇ **Daño crónico multisistémico progresivo y silente.**

# Equipo multidisciplinar

## **ECF. COMPLICACIONES AGUDAS:**

---

- ▣ Infecciones
- ◇ Crisis vasooclusivas
- ▣ Anemia aguda

## **ECF. DAÑO CRÓNICO MULTISISTÉMICO, PROGRESIVO Y SILENTE:**

---

- |                                       |                         |
|---------------------------------------|-------------------------|
| ▣ Déficit cognitivo                   | ◇ Asplenia funcional    |
| ▣ Necrosis avascular de cadera        | ◇ Dolor crónico         |
| ◇ Enfermedad renal crónica progresiva | ◇ Hipertensión arterial |
| ▣ Hipertensión pulmonar               | ◇ Retinopatía           |

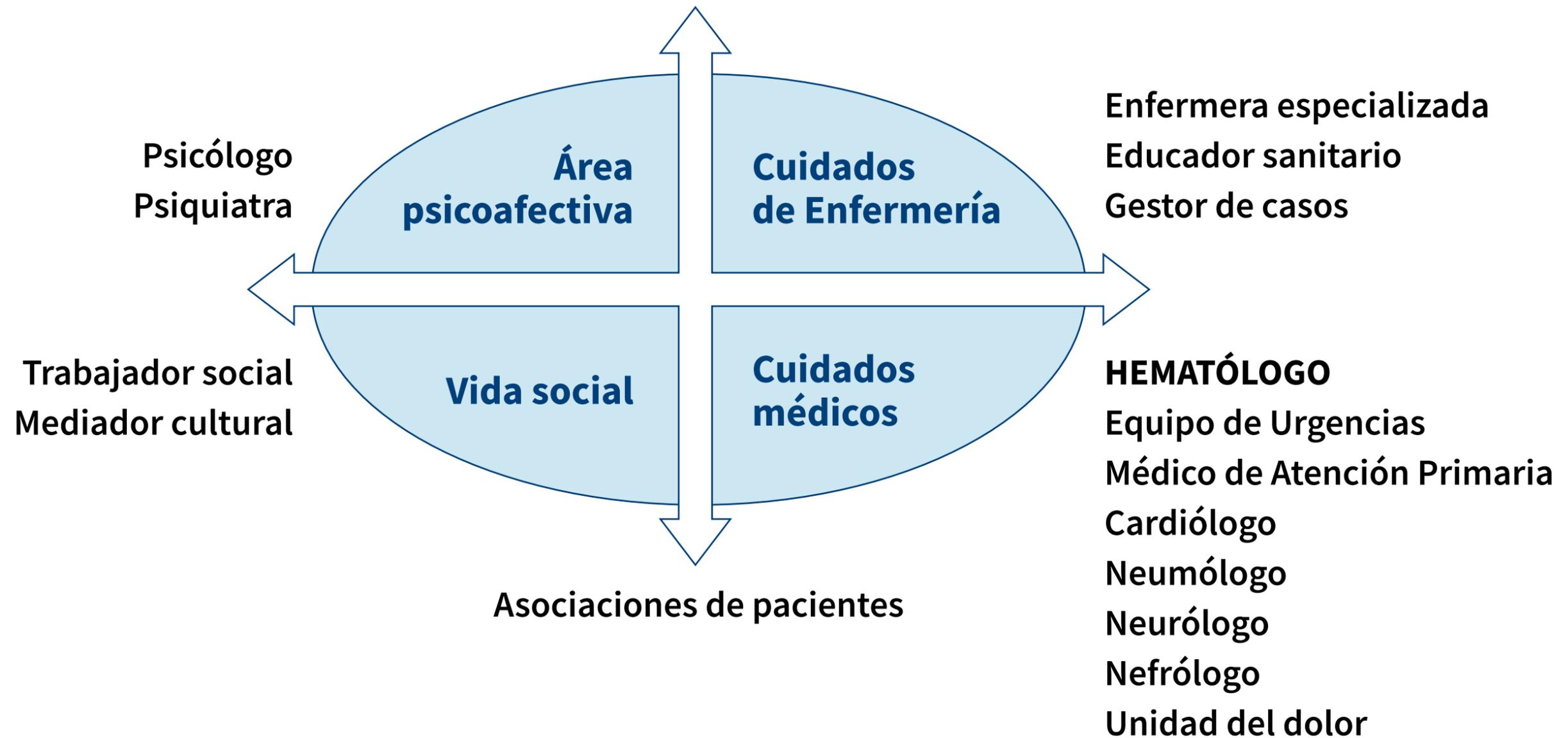
# Equipo multidisciplinar

La complejidad de la ECF hace necesaria la implementación de **equipos multidisciplinarios**:

- ❑ Formados por diversos profesionales y especialistas de referencia.
- ❖ Dirigidos por un hematólogo clínico.
- ❑ Coordinados por un gestor de casos.

La intervención del equipo multidisciplinar mejora el seguimiento, la evolución y la calidad de vida de los pacientes con ECF.

# Equipo multidisciplinar



# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



1. Equipo multidisciplinar

2. Gestor de casos

3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

6. Mensajes para llevar a casa

# Gestor de casos

**Relación directa con el paciente**, que le permite conocer:

- ❖ Experiencia del paciente en relación al dolor agudo y crónico.
- ❖ Estado de salud basal, incluyendo el área psicoafectiva.
- ❖ Vida social.

Capacitado para impartir **programas de educación sanitaria** necesarios para:

- ❖ Promocionar los autocuidados en el paciente.
- ❖ Mejorar los conocimientos acerca de la ECF en Urgencias y en Atención Primaria.

**Coordina** las relaciones entre los diferentes miembros del equipo multidisciplinar.

# Gestor de casos

**Coordina las relaciones entre el paciente y el equipo multidisciplinar con la finalidad de:**

- ❖ Eliminar barreras y estigmas en Urgencias.
- ❖ Facilitar el acceso a ayudas sociales.
- ❖ Tramitar la solicitud de discapacidad.
- ❖ Facilitar la gestión de citas de revisiones programadas y dar prioridad en la consulta.

El **objetivo** es **optimizar** el seguimiento y los cuidados del paciente con ECF en base a las recomendaciones basadas en la evidencia para mejorar la evolución de la enfermedad y la calidad de vida del paciente.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos

## BASES

Consejo genético.

Educación sanitaria.

Valoración psicosocial.

Prevención de las complicaciones.

## PILARES

Tratamientos “modificadores” de la ECF.

Tratamiento de las complicaciones agudas.

Revisiones programadas.

## OBJETIVOS

Mejorar la calidad de vida.

Curar la enfermedad.



# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



1. Equipo multidisciplinar

2. Gestor de casos

**3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases**

↳ Consejo genético

↳ Educación sanitaria

↳ Valoración psicosocial

↳ Prevención de las complicaciones

4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF

↳ Tratamiento de las complicaciones agudas

↳ Revisiones programadas

5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

↳ Mejorar la calidad de vida

↳ Curar la enfermedad

6. Mensajes para llevar a casa

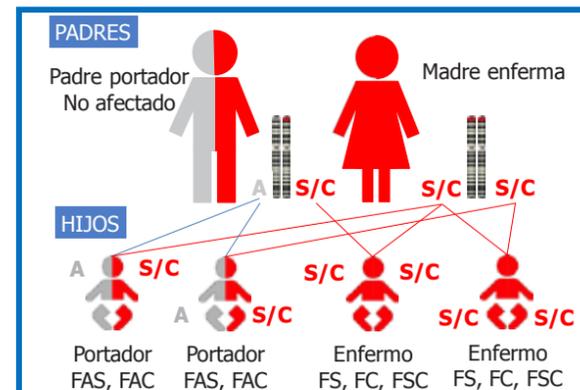
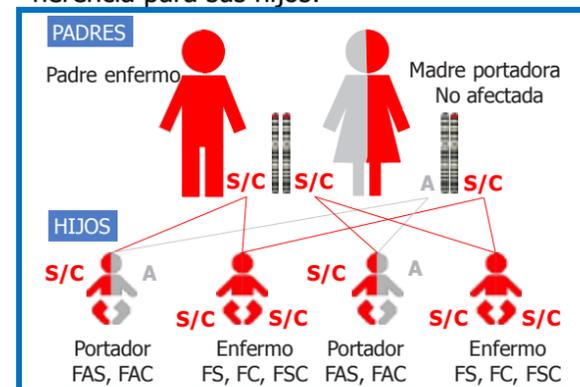
# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## CONSEJO GENÉTICO

- ▣ Información
- ▣ Estudio de familiares

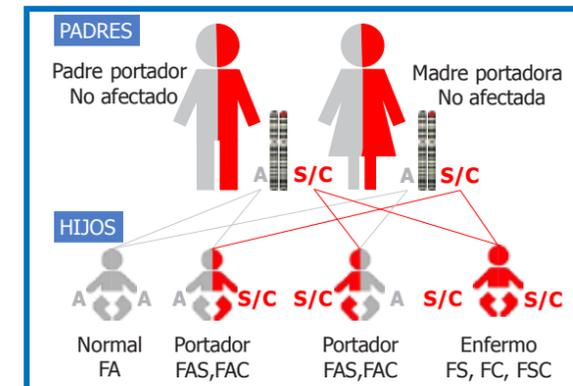
### HERENCIA PARA LA ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES

1.- Cuando un progenitor tiene el rasgo falciforme, es decir, porta el gen pero no es un enfermo, y el otro padece la enfermedad, estas son las posibilidades teóricas de herencia para sus hijos:



En este caso, el 50% de los hijos tiene probabilidades de heredar la enfermedad y el otro 50% de portar el gen (no padecerán la enfermedad). Esta probabilidad es igual tanto si el enfermo es el padre como la madre.

2.- Cuando ambos padres tienen el rasgo falciforme, es decir, portan el gen pero no son enfermos, estas son las posibilidades teóricas de herencia para los hijos.

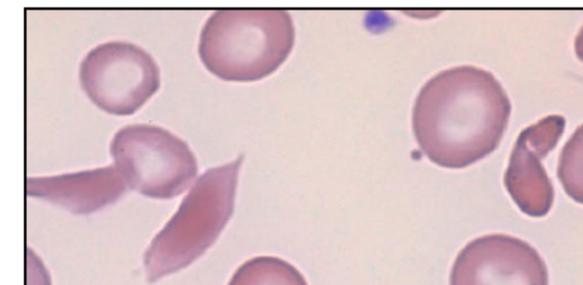


En este caso, el 50% de los hijos de la pareja teóricamente será portador de la enfermedad (sin padecerla), un 25% de los hijos no heredará el gen ni del padre ni de la madre por lo que será sano no portador, pero un 25% será un niño enfermo al haber heredado los dos genes de la enfermedad. Por ello es tan importante el consejo genético. Si los dos padres padecen la enfermedad, todos los hijos heredarán la enfermedad

GUIA PARA FAMILIARES DE NIÑOS CON ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES

SEHOP  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE HEMATOLOGÍA Y ONCOLOGÍA PEDIÁTRICAS

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



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## EDUCACIÓN SANITARIA

Consultar inmediatamente en caso de síntomas o signos “de alarma”, según información por escrito.

### ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES O DREPANOCITOSIS?

Es una enfermedad de los glóbulos rojos, una anemia. En ella, los glóbulos rojos en lugar de ser redondeados (normales) son falciformes (con forma de hoz), lo que los hace rígidos en lugar de flexibles. Esto se produce por alteración de una parte del glóbulo rojo, que es la hemoglobina (Hb)

### ¿QUÉ ES LA HEMOGLOBINA?

La hemoglobina es una proteína que está dentro de los glóbulos rojos y transporta el oxígeno a todas las partes del cuerpo.

Las personas tienen una hemoglobina normal A. La persona con anemia falciforme, en lugar de hemoglobina A, tiene sólo **hemoglobina S**, es decir, una hemoglobina anormal.

Estas letras de la hemoglobina no tienen nada que ver con los grupos sanguíneos.

La enfermedad de células falciformes es bastante común en personas de África subsahariana, afroamericanos y área caribeña. También es común en personas del Mediterráneo, Oriente Medio e India. Comienza a ser cada día más frecuente en España.

### ¿PORQUÉ ES LA HEMOGLOBINA S ESPECIAL?

Porque hace que los glóbulos rojos se deformen y sean más rígidos, con lo que se destruyen antes de lo normal, causando anemia, y obstruyen la circulación en los

pequeños vasos sanguíneos, causando dolor y otros muchos problemas que pueden hasta llegar a ser muy graves. Por eso es tan importante seguir las recomendaciones de nuestro médico.

### ¿CÓMO HAN AVERIGUADO QUE TENGO LA ENFERMEDAD?

Porque se ha comprobado que tiene anemia (menos cantidad de hemoglobina) y que analizando la hemoglobina, ésta es hemoglobina S, en vez de la normal.

### ¿PUEDO CONTAGIARLE LA ENFERMEDAD A LOS DEMÁS?

**NO, NUNCA.** El tipo de hemoglobina de una persona es suya para toda la vida. Eso no cambia en toda su vida.

Una persona recibe o hereda la enfermedad de células falciformes de la misma forma en que se hereda el color del pelo o los ojos, a través de sus progenitores.

La persona padecerá la enfermedad si recibe dos genes anormales para la misma, uno de cada uno de sus padres. Si recibe un solo gen anormal de uno de sus progenitores, pero del otro hereda un gen de hemoglobina normal, será un portador de la enfermedad, no un enfermo.

### ¿QUÉ DEBO HACER DIARIAMENTE SI ME HAN DIAGNOSTICADO ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES O DREPANOCITOSIS

TOMAR PENICILINA ORAL, TODOS LOS DÍAS Y SIN OLVIDOS NI DESCANSOS, SEGÚN ME HA PAUTADO MI MÉDICO, al menos hasta los 5 años de edad. Además tengo que recibir unas vacunaciones según un calendario especial, que me ha indicado mi médico.

### ¿CUANDO DEBO CONSULTAR INMEDIATAMENTE EN CASO DE PADECER ESTA ENFERMEDAD?

En los siguientes casos hay que acudir al pediatra de atención primaria, o al hospital si éste no está disponible, el niño parece muy enfermo\*:

- **Fiebre:** temperatura >38°C
- **Dolor** que no cede con paracetamol
- **Síntomas respiratorios** (tos, dolor torácico, dificultad respiratoria)
- **Dolor abdominal**, distensión y/o aumento agudo del bazo (mi pediatra me deberá enseñar a palpar el bazo de mi hijo enfermo)
- \*Aparición de algún síntoma o signo **neurológico**, aunque sea transitorio
- Aumento de la **palidez**, fatiga o decaimiento
- **\*Priapismo** (erección) de 2 o 3 horas de persistencia



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## EDUCACIÓN SANITARIA

Consultar inmediatamente en caso de síntomas o signos “de alarma”, según información por escrito.

TOMAR PENICILINA ORAL, TODOS LOS DÍAS Y SIN OLVIDOS NI DESCANSOS, SEGÚN ME HA PAUTADO MI MÉDICO, al menos hasta los 5 años de edad. Además tengo que recibir unas vacunaciones según un calendario especial, que me ha indicado mi médico.

¿CUANDO DEBO CONSULTAR  
**INMEDIATAMENTE EN CASO DE PADECER**  
ESTA ENFERMEDAD?

En los siguientes casos hay que acudir al pediatra de atención primaria, o al hospital si éste no está disponible, el niño parece muy enfermo\*:

- **Fiebre:** temperatura >38°C
- **Dolor** que no cede con paracetamol
- **Síntomas respiratorios** (tos, dolor torácico, dificultad respiratoria)
- **Dolor abdominal**, distensión y/o aumento agudo del bazo (mi pediatra me deberá enseñar a palpar el bazo de mi hijo enfermo)
- \*Aparición de algún síntoma o signo **neurológico**, aunque sea transitorio
- Aumento de la **palidez**, fatiga o decaimiento
- \***Priapismo** (erección) de 2 o 3 horas de persistencia

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## EDUCACIÓN SANITARIA

---

Consultar inmediatamente en caso de síntomas o signos “de alarma”, según información por escrito.

## EVITAR LOS DESENCADENANTES DE CRISIS VASOCLUSIVAS (CVO):

---

- ❑ Infecciones.
- ❖ Deshidratación.
- ❑ Exposición a temperaturas extremas.
- ❑ Ejercicio físico extenuante.



## MANEJO DOMICILIARIO DE CVO LEVES:

---

- ❑ Reposo.
- ❖ Calor local.
- ❑ Hidratación.
- ❖ Analgésicos: paracetamol, ibuprofeno, codeína.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## VALORACIÓN PSICOSOCIAL

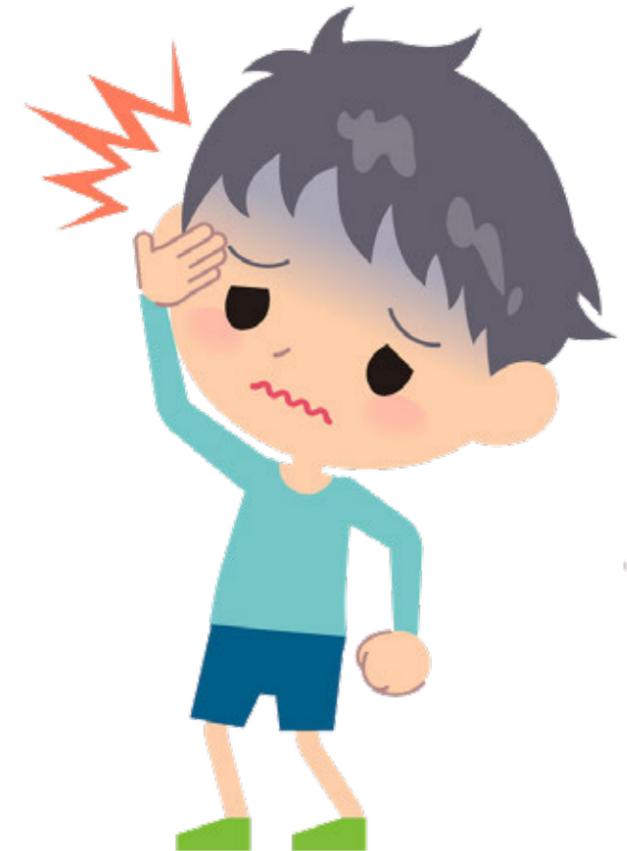
- ▣ Apoyo psicológico:
  - ◆ Puede ayudar en la adherencia y el seguimiento.
  - Hace de mediador en las visitas médicas para ayudar en la comunicación con los pacientes.
- ◇ Trabajador social.
- ◇ Mediador cultural.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES

- ▣ Infecciones.
- ◇ Accidente cerebrovascular agudo (ACVA).
- ▣ CVO y otros eventos vasooclusivo.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES

### Infecciones:

- ▣ Reconocimiento precoz de síntomas: fiebre, tos, decaimiento...
- ▣ Profilaxis con **penicilina V oral** desde los 2 meses a los 5 años:
  - ◆ 2 meses - 3 años: 125 mg cada 12 h.
  - 3 años: 250 mg cada 12 h.
- ▣ **Calendario vacunal extendido** por la asplenia funcional:
  - Neumococo: PCV13 + PPV23.
  - ◆ Meningococo tetravalente ACYW.
  - ◆ Meningococo B.
  - Gripe anual.
  - ◆ Covid-19.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES

Infecciones

Accidente cerebrovascular agudo (ACVA): prevención primaria:

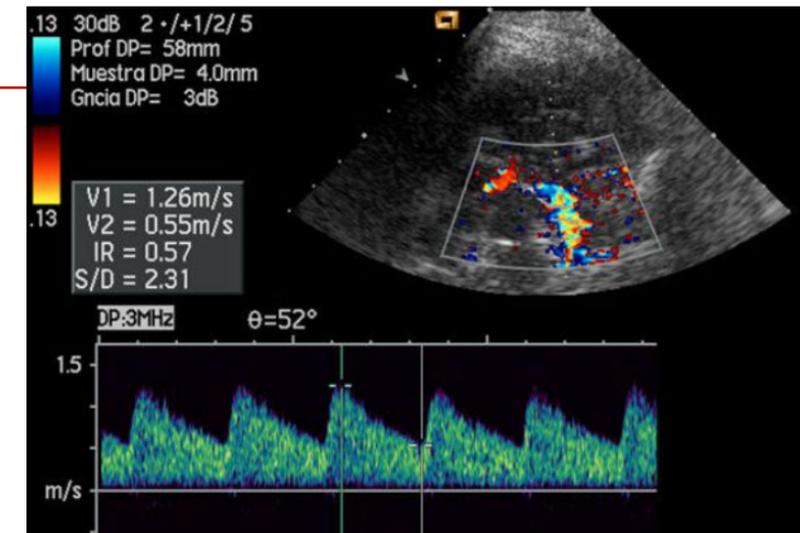
Eco Doppler transcraneal anual, entre los 2 y los 16 años de edad.

Si se confirman valores elevados  $>180$  cm/seg.



## PROGRAMA DE TRANSFUSIÓN CRÓNICA

Manteniendo la HbS  $<30\%$  se reduce el riesgo de ACVA en un 90% (Estudio STOP 1997).



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: bases

## PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES

---

### Infecciones

Accidente cerebrovascular agudo (ACVA): prevención primaria

### **CVO y otros eventos vasooclusivos:**

- ▣ Hidroxiurea.
- ◇ Crizanlizumab.
- ▣ Programa de transfusión crónica.

# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



## 1. Equipo multidisciplinar

## 2. Gestor de casos

## 3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

## 4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

## 5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

## 6. Mensajes para llevar a casa

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## FÁRMACOS “MODIFICADORES” DE LA ECF

---

### Hidroxiurea / Hidroxicarbamida:

#### Mecanismos de acción:

1. ↑ Hb F.
2. ↓ leucocitosis y reticulocitosis.
3. ↓ expresión de moléculas de adhesión.
4. ↑ VCM.
5. ↑ óxido nítrico

#### Presentación:

- ❖ Cápsulas 500 mg (indicación ECF no incluida en la ficha técnica).
- ❖ Comprimidos de 100 mg y de 1.000 mg, ranurados (indicación incluida en ficha técnica).
- ❖ Fórmula magistral solución 40 mg/ml.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## FÁRMACOS “MODIFICADORES” DE LA ECF

---

### Hidroxiurea / Hidroxicarbamida:

#### Dosis:

De inicio: 15-20 mg/kg/día, hasta 30-35 mg/kg/día o dosis máxima tolerada.

#### Indicación:

- ❑ En **niños** desde los 9 meses de vida, independientemente de los síntomas clínicos, previo consentimiento informado y toma de decisiones compartida con las familias (estudios: HUG-KIDS 1999, HUSOFT 2005, BABY-HUG 2011).
- ❖ En **adultos**:
  - ◆ Crisis recurrentes de dolor óseo.
  - Síndrome torácico agudo severo o recurrente.
  - Dolor relacionado con ECF que interfiere con las actividades diarias o la calidad de vida.
  - Anemia crónica sintomática grave.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## FÁRMACOS “MODIFICADORES” DE LA ECF

---

### Crizanlizumab:

**Modo de acción:** Inhibición de la P-selectina.

**Presentación:** Viales de 100 mg en 10 ml de solución para infusión intravenosa en 30 minutos.

**Dosis:** 5 mg/kg, 1ª perfusión en la semana 0, 2ª perfusión en la semana 2 y después cada 4 semanas.

**Indicación:** Aprobado para la prevención de CVO recurrentes en pacientes de 16 años o mayores, en combinación con hidroxiurea/hidroxycarbamida o en monoterapia.

**Beneficios:** Disminuye en un 45% la tasa media anual de CVO.

**Inconvenientes:** Infusión intravenosa mensual.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## TRATAMIENTO DE LAS COMPLICACIONES AGUDAS

- ▣ Hidratación.
- ◇ Analgesia pautada + rescates.
- ▣ Escalas de dolor.
- ◇ Inspirómetro incentivador.
- ▣ Anticoagulación HBPM en >18 años.
- ◇ Antibióticos si infección.
- ▣ Oxígeno para saturación >95%.
- ◇ Transfusión simple si anemia sintomática /otra indicación.
- ◇ Exanguinotransfusión o eritroaféresis.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## REVISIONES PROGRAMADAS

---

### Permiten:

- ▣ Vigilar el desarrollo silente del daño crónico multisistémico.
- ▣ Prevenir o tratar precozmente las complicaciones.

### Recomendaciones:

- ▣ Cada 3 meses durante el primer año de vida y posteriormente si hidroxurea.
- ▣ Cada 6 meses durante los primeros 5 años.
- ▣ Cada 12 meses posteriormente.

### Coordinación de la atención a tres niveles:



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## REVISIONES PROGRAMADAS

### Vigilancia de la afectación multisistémica:

- ▣ Neurológica.
- ◇ Cardiovascular.
- ▣ Respiratoria.
- ◇ Renal.
- ▣ Hepática.
- ◇ Oftalmológica.
- ▣ Auditiva.
- ◇ Osteoarticular.

### Revisiones programadas:

- ▣ Pediatría: somatometría.
- ◇ Presión arterial.
- ▣ Pulsioximetría.
- ▣ Anamnesis.
- ▣ Exploración.
- ◇ Pruebas complementarias.

### Especialidades médico-quirúrgicas

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## REVISIONES PROGRAMADAS

---

### Visita inicial

- ▣ EEF Hb.
- ▣ Banco de sangre: fenotipo eritrocitario ampliado.
- ▣ Tipaje HLA de enfermo y hermanos sanos o portadores.

### 2 años:

- ▣ Eco-Doppler transcraneal, cada año hasta los 16 años.

### 4 años:

- ▣ Pulsioximetría nocturna, cada 2 años si hay sospecha de SAHOS.
- ▣ Angio-RM cerebral, cada 4 años si normal.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## REVISIONES PROGRAMADAS

---

- 
- 5 años:**
    - ▣ Ecografía abdominal y renal, repetir cada 3-5 años si normal.
    - ▣ Densitometría ósea, cada 2 - 5 años según osteopenia.
    - ▣ Audiometría cada 5 años.
    - ▣ Revisión dental.
  - 6 - 8 años:**
    - ▣ Test de función pulmonar.
  - 8 años:**
    - ▣ Ecocardiografía, cada 1-3 años.
  - 10 años:**
    - ▣ Proteinuria y estudio de función tubular.
    - ▣ Oftalmología.

**Intentar acumular las citas para revisiones en un mismo día para mejorar la calidad de vida de los pacientes.**

- ▣ **Cardiología:** si fatiga, mala tolerancia al ejercicio, mareo, síncope, dolor torácico, hipoxia.
- ▣ **Pulsioximetría nocturna / Polisomnografía:** si ronquido, hipoxia, enuresis, priapismo, crisis de dolor frecuentes.
- ▣ **Test de función pulmonar:** si fatiga, mala tolerancia al ejercicio, bronquiolitis, broncoespasmo.
- ▣ **Ecografía abdominal:** si dolor abdominal.
- ▣ **Radiografía/RM de caderas:** si dolor con la marcha.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: pilares

## REVISIONES PROGRAMADAS

### Embarazo

Altísimo riesgo de complicaciones durante la gestación y posparto.

#### Revisiones:

- ▣ Mensuales hasta la semana 24-28.
- ▣ Bimensuales hasta la semana 38.
- ▣ Semanales posteriormente.

Suspender la hidroxiurea y los quelantes de hierro.

Analgesia: **no tomar AINE** entre las semanas 12 y 28.

Aspirina: 100 mg/día después de la 12<sup>a</sup> semana.

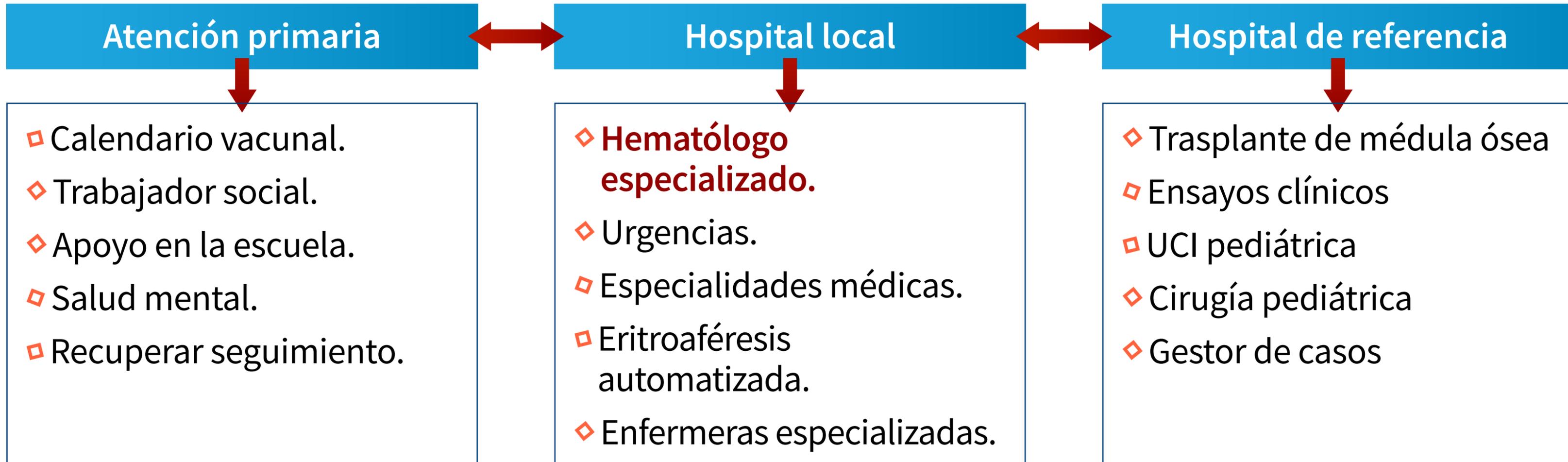
Valorar eritroaféresis.

Profilaxis posparto con HBPM: 

- ▣ Parto vaginal: 7 días.
- ▣ Cesárea: 6 semanas.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos



# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



## 1. Equipo multidisciplinar

## 2. Gestor de casos

## 3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

## 4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

## 5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

## 6. Mensajes para llevar a casa

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos

Mejorar la calidad  
de vida y curar la ECF

Tratamiento  
de las  
complicaciones  
agudas

Revisiones  
programadas  
Vigilancia de  
afectación  
multisistémica

**“Modificadores”**  
Hidroxiurea

CONSEJO  
GENÉTICO

EDUCACIÓN  
SANITARIA

VALORACIÓN  
PSICOSOCIAL

PREVENCIÓN  
DE COMPLICACIONES

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: objetivos

## CURACIÓN DE LA ENFERMEDAD

### Tratamiento curativo actual:

**Trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) de hermano HLA-idéntico, sano o portador:**

- ▣ n >1.000.
- ◇ Supervivencia: 95%.
- ▣ Mayor supervivencia global en menores de 6 años y en pacientes asintomáticos.
- ◇ Objetivos:
  - ◆ Eritropoyesis derivada del donante completa o parcial, con un quimerismo del donante estable.
  - Ausencia de progresión de la enfermedad, con mínima toxicidad derivada del procedimiento.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: objetivos

## **CURACIÓN DE LA ENFERMEDAD**

---

**Tratamiento curativo futuro próximo: ensayos clínicos:**

- ▣ **TPH de hermano haploidéntico.**
- ◇ **TPH en adultos 17–35 años:**
  - ◆ Regímenes de acondicionamiento de intensidad reducida.
  - Donante: familiares haploidénticos o donantes no emparentados.
- ▣ **Autotrasplante con terapia génica.**

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: objetivos

## CURACIÓN DE LA ENFERMEDAD

Tratamiento curativo futuro próximo: ensayos clínicos:

- ▣ TPH de hermano haploidéntico.
- ◇ TPH en adultos 17–35 años:
  - ◆ Regímenes de acondicionamiento de intensidad reducida.
  - Donante: familiares haploidénticos o donantes no emparentados.
- ▣ Autotrasplante con terapia génica.



# Atención multidisciplinaria y gestión de casos: objetivos

## CURACIÓN DE LA ENFERMEDAD

### Autotrasplante con terapia génica:

Manipulación genética mediante vectores virales, plásmidos o CRISPR:

- a)** Insertar una copia normal del gen de betaglobina.
- b)** Reparar o reemplazar la secuencia alterada del gen de betaglobina.
- c)** Modificar la expresión genómica para aumentar la Hb F.

# ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR Y GESTIÓN DE CASOS



## 1. Equipo multidisciplinar

## 2. Gestor de casos

## 3. Atención multidisciplinar y gestión de casos: bases

- ↳ Consejo genético
- ↳ Educación sanitaria
- ↳ Valoración psicosocial
- ↳ Prevención de las complicaciones

## 4. Atención multidisciplinar y gestión de casos: pilares

- ↳ Tratamientos “modificadores” de la ECF
- ↳ Tratamiento de las complicaciones agudas
- ↳ Revisiones programadas

## 5. Atención multidisciplinar y gestión de casos: objetivos

- ↳ Mejorar la calidad de vida
- ↳ Curar la enfermedad

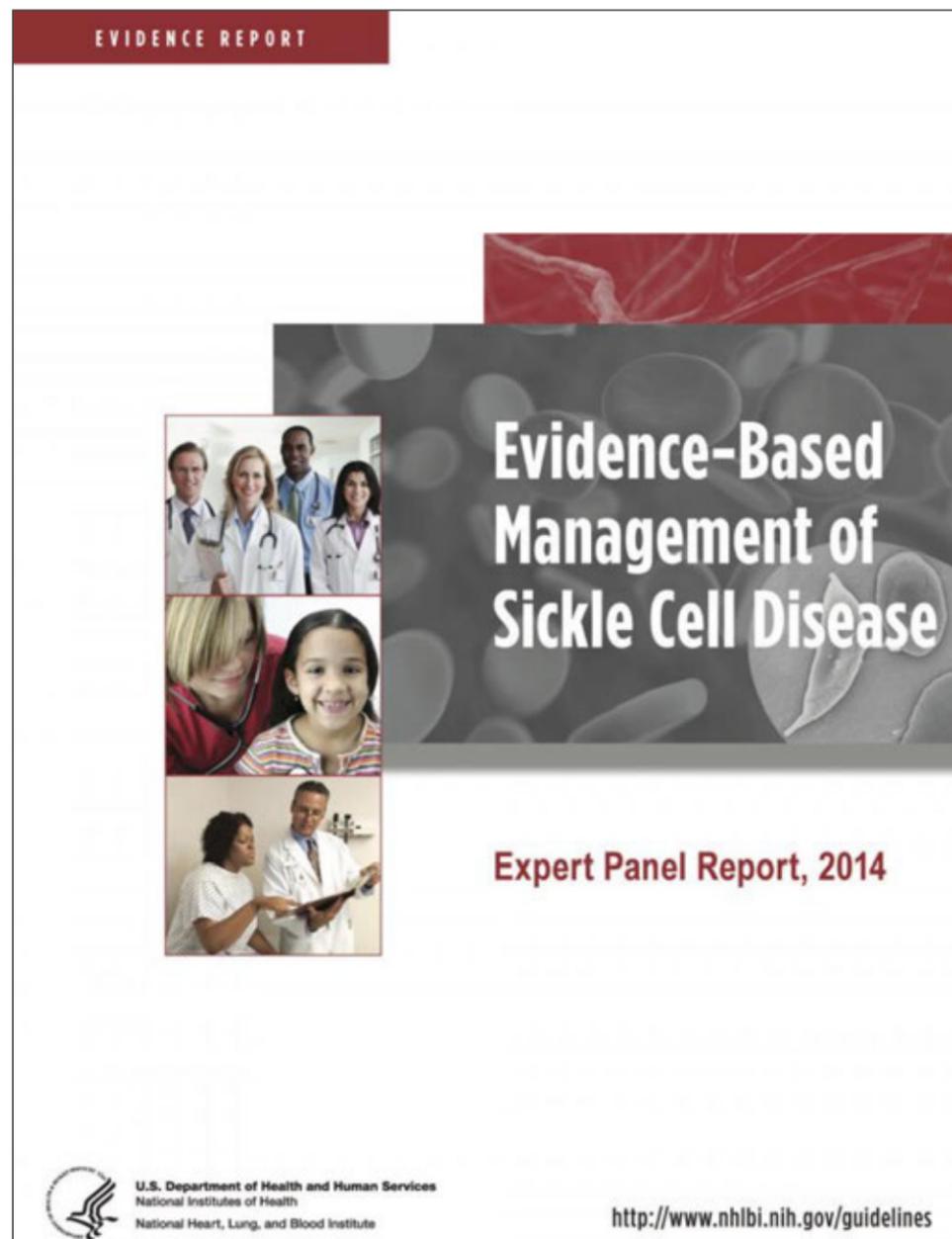
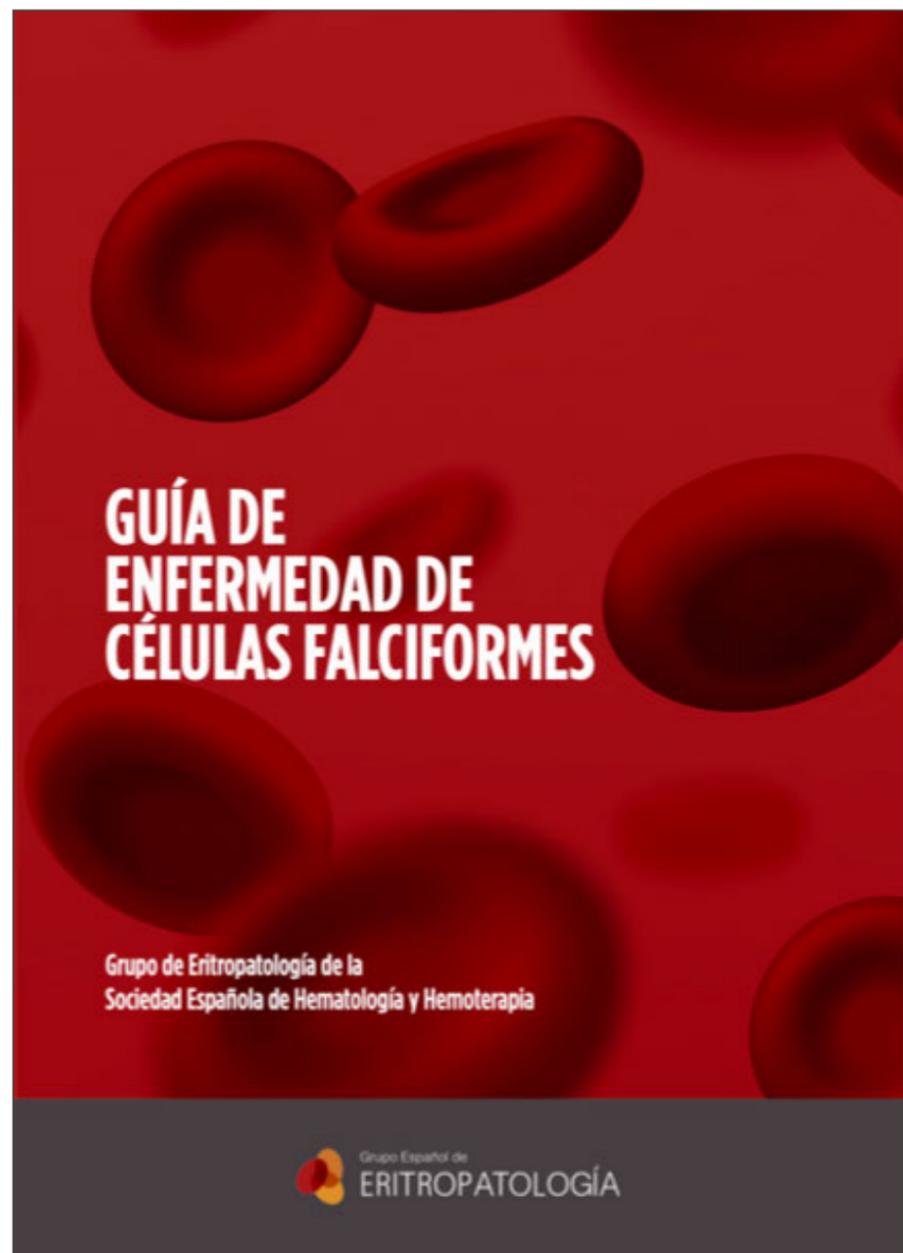
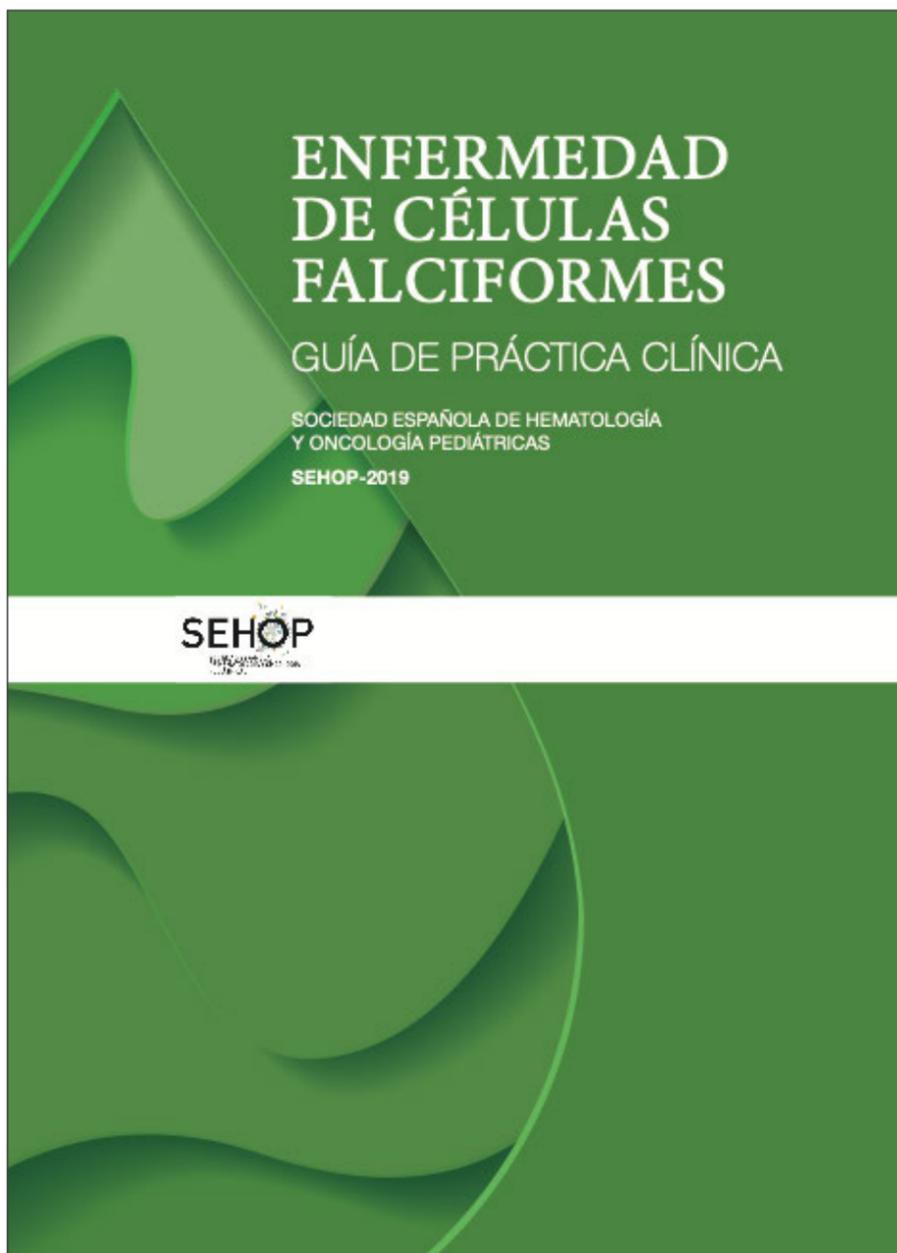
## 6. Mensajes para llevar a casa

# Mensajes para llevarse a casa



- ❑ Los pacientes con ECF necesitan la intervención de un **equipo multidisciplinar** que garantice su atención integral.
- ❖ El **gestor de casos** coordina los cuidados del enfermo con ECF a nivel de Atención Primaria, Hospital local y Hospital de referencia, promueve programas de educación sanitaria y acompaña al enfermo en su viaje.
- ❑ Las **revisiones sistemáticas** permiten prevenir las complicaciones agudas y tratar el daño crónico multisistémico.
- ❖ El tratamiento con **hidroxiurea/hidroxycarbamida mejora la calidad de vida y la supervivencia.**
- ❑ Recientemente se ha aprobado el uso de **crizanlizumab** para disminuir las CVO.
- ❖ El único **tratamiento curativo** disponible actualmente es el TPH de hermano HLA-idéntico sano o portador.
- ❑ En un **futuro** próximo, el autotrasplante con terapia génica podría curar a todos los pacientes con ECF.

# Atención multidisciplinaria y gestión de casos



<http://www.sehop.org> → Guía falciforme 2019

## BIBLIOGRAFÍA (I)

---

- Adams RJ, Mc Kie VC, Hsu L, Files B, Vichinsky E, Pegelow C, et al. Prevention of a first stroke by transfusion in children with sickle cell anemia and abnormal results on transcranial Doppler Ultrasonography. *N Engl J Med*. 1998; 339 (1): 5-11.
- Al Zahrani O, Hanafy E, Mukhtar O, Sanad A, Yassin W. Outcomes of multidisciplinary team interventions in the management of sickle cell disease patients with opioid use disorders. A retrospective cohort study. *Saudi Med J*. 2020; 41 (10): 1104-10.
- Artz N, Whelan C, Feehan S. Caring for the adult with sickle cell disease: Results of a Multidisciplinary Pilot Program. *J Natl Med Assoc*. 2010; 102: 1009-16.
- Brennan-Cook J, Bonnabeau E, Aponte R, Augustin C, Tanabe P. Barriers to care of persons with sickle cell disease: The case manager's opportunity to improve patient outcomes. *Prof Case Manag*. 2018; 23 (4): 213-19.
- Cela E, Ruiz A, Cervera A. Enfermedad de Células Falciformes. Guía de Práctica Clínica. Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátrica SEHOP 2019. <http://www.sehop.org>>guia falciforme 2019.
- Esrick EB, Lehmann LE, Biffi A, Achebe M, Brendel C, Ciuculescu MF. Post-transcriptional genetic silencing of BCL11A to treat sickle cell disease. *N Engl J Med* 2021; 384 (3): 205-15.
- Field JJ, Vichinsky EP. Overview of the management and prognosis of Sickle Cell Disease. UpToDate sep 26; 2022.
- Hoppe C, Neumayr L. Sickle Cell Disease monitoring, current treatment and therapeutics under development. *Hematol Oncol Clin N Am*. 2019; 33: 355-71.
- Kutlar A, Kanter J, Liles DK. Effect of crizanlizumab on pain crises in subgroups of patients with sickle cell disease: a SUSTAIN study analysis. *Am J Hematol*. 2019; 94: 55-61.
- López Rubio M, Morado Arias M, Ricard Andres MP, Villegas Martínez A. Guía de Enfermedad de Células Falciformes. Grupo de Eritropatología de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), 2021.

## BIBLIOGRAFÍA (II)

---

- ▶ Nardo-Marino A, Brousse V, Rees D. Emerging therapies in sickle cell disease. *Br J Haem.* 2020; 190 (2): 149-72.
- ▶ Steinberg MH, Mc Carthy WF, Castro O, Ballas SK, Armstrong FD, Smith W. The risks and benefits of long-term use of hydroxyurea in sickle cell anemia: A 17.5 year follow up. *Am J Hematol.* 2010; 85(6): 403-8.
- ▶ Thornburg CD, Files BA, Luo Z, Miller ST, Kalpatthi R, Iyer R, et al. Impact of Hydroxyurea on clinical events in the BABY HUG trial. *Blood.* 2012; 120 (22): 4304-10.
- ▶ Yawn BP, Buchanan GR, Afenyi Anan AN, Ballas SK, Hassell KL, James AH. Management of Sickle Cell Disease. Summary of the 2014 Evidence-Based Report by Expert Panel Members. *JAMA.* 2014; 312: 1033-48.