



TAMBORES *de* vida





**COORDINADORA ASOCIACIÓN COLOMBIANA DE
PACIENTES CON DREPANOCITOSIS RED FAMILIAS DE HOZ**
Jackeline Micolta Victoria
Madre de paciente con Anemia Drepanocítica

PRESIDENTE FUNDACIÓN SICKLEMIA
Carlos Arturo Carballo
Padre de paciente con Anemia Drepanocítica

PATROCINADOR
Novartis

PROYECTO
Tambores de Vida es una colaboración entre Universidad El Bosque, la Fundación Sicklemia, La Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz y es apoyado por Novartis.

CONTACTO
Av. Cra. 9 No. 131 A - 02.
Edificio Fundadores, Bogotá, D.C., Colombia
Teléfono 6489000
www.unbosque.edu.co

DISEÑO Y DIAGRAMACIÓN
David Ramírez
Líder Editorial Centro de Diseño

ÁREA ENCARGADA DEL PROYECTO
Gerencia de Innovación Social
HUB iEX
Universidad El Bosque



apoyado por:  **NOVARTIS**

Este material fue diseñado con fines educativos. La información presentada en este material es elaborada por Universidad El Bosque, Fundación Sicklemia y La Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante.

Generalidades

A Actores principales: Anemia de Células Falciformes desde el paciente

1. ¿Cómo saber si se tiene esta condición genética?
2. Síntomas
3. Una crisis de dolor muy personal
4. Mitos y verdades
5. El día a día con ACF
6. El factor salud vs. emocional

C Cómo se vive desde los Cuidadores y Familias

1. Una crisis de dolor compartida: Polo a tierra
2. El cuidador
2. Impacto en la familia: Una crisis de dolor compartida
3. Redes de apoyo y entidades de ayuda
4. ¿Qué hacen las asociaciones de pacientes y por qué es importante agremiarse?
5. Tips para hacer más llevadero vivir con ACF

F Fundamentos: Investigación y derechos

1. ¿Qué es la Anemia de Células Falciformes?
2. ¿Sintomático y/o asintomático?
3. ¿Cómo educar a los niños sobre ACF?
4. Contexto
5. ¿Hay tratamientos?
 - » Investigaciones al respecto
 - » Trasplante de médula ósea, transfusiones y medicamentos
6. Datos importantes
 - » Mortalidad y zonas de mayor afectación
 - » Políticas públicas en Colombia relacionadas con la ACF
 - » Ley 1392/2010: qué dice sobre la Anemia Falciforme
7. Relatos de éxito



ABC Intro

Un dolor continuo y extremo en las articulaciones -sobre todo en manos y pies-, irritabilidad y cansancio permanente. Estas son solo algunas de las manifestaciones de la Anemia de Células Falciformes (ACF), una condición que según la Organización Mundial de la Salud (OMS) afecta al 5 % de la población mundial¹, **la cual es portadora de genes causantes de trastornos en la hemoglobina.**

Conocida también como Anemia Falciforme o Drepanocitosis, esta condición es hereditaria y su historia se remonta a los antepasados que vivieron en el África Subsahariana, Oriente Medio, India, el Caribe, Centro y Suramérica, y se expandieron en el mundo con la migración.

En 2006, **la OMS consideró que la Drepanocitosis es un problema de salud pública y desde 2008**, la Organización de las Naciones Unidas (ONU)² se sumó a la causa.

Por medio de la Ley 1392/2010, esta condición fue incluida en el listado de enfermedades huérfanas en Colombia³; allí se reconoce que representa un problema de especial interés en salud.

Proyecto de ley 183 del 20 de julio 2020 "Por medio de la cual se garantizan medidas en favor de las personas que padecen enfermedades huérfanas en situación de discapacidad y se dictan otras disposiciones"

El Decreto 3518/2006 Crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública, SIVIGILA ; que se implementa en los protocolos a partir del año 2016 (Dentro del protocolo establecido en el país, desde 2016 los médicos tratantes deben reportar a los pacientes con esta condición en el Sistema de Salud Pública (SIVIGILA)

¹ https://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf Consultada el 25 de abril 2022.

² Fernández Águila, Julio. (2016). En el día mundial de la drepanocitosis: logros y retos. MediSur, 14(3), 338-340. Recuperado en 26 de abril de 2022, de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000300018&lng=es&tlng=es.

³ <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

Tambores de vida

Es un proyecto de visibilización y apropiación social del conocimiento, **el cual busca fomentar estrategias de prevención y apropiación social del conocimiento**, en torno al diagnóstico de la Anemia de Células Falciformes, por medio de mediaciones multiplataforma se transmite el conocimiento a partir de las experiencias del ecosistema de la ACF (pacientes, cuidadores, familiares).

En Colombia, la tambora es un instrumento musical que representa la cultura tanto del Pacífico como del Atlántico. **La música y los cantos basados en la tambora propician el intercambio simbólico y fomenta la integración familiar y colectiva.** Tal como lo hace una red de apoyo de un paciente con esta condición.





La Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz

Desde tiempos milenarios los tambores han sido usados por las culturas africanas y con el periodo de esclavización estas prácticas culturales se extendieron por todo el mundo.

Según escritos de Marius Schneider, el tambor en África acostumbraba ser el símbolo de los grandes imperios, y según la tradición, el tambor resonaba por sí solo, cuando el imperio corría algún peligro. Por esto, el tambor era venerado como el protector del pueblo.⁴

Tambores de Vida es un proyecto que representa una oportunidad para que el concepto de Anemia de Células Falciformes resuene en todos los rincones del país. Esto con el objetivo de visibilizar esta condición de salud, las historias de los pacientes y los desafíos que enfrentamos pacientes y cuidadores.

Cuando mi hijo fue diagnosticado con Anemia de Células Falciformes a los 18 meses de vida, fue toda una sorpresa para la familia. No teníamos idea de que éramos portadores de la enfermedad genética más frecuente en el mundo, que según los estudios, al igual que el tambor, tiene origen en África. Tampoco teníamos información sobre los síntomas y las posibles complicaciones. En mi cabeza resonaba la necesidad de comprender más y mejor la condición

de salud, la herencia que esta representa y también el constante reclamo por la falta de información oportuna y completa.

Contar hoy con una estrategia para difundir, generar sensibilización y promover compromisos institucionales para garantizar una mejor atención a los pacientes y generar solidaridad por parte de la sociedad colombiana es sin duda un avance en este camino que como madre cuidadora he recorrido desde hace 7 años y que como coordinadora de la Asociación Colombiana de Pacientes con drepanocitosis, Red Familias de Hoz, recibimos con gran beneplácito.

Participar en la producción de todos los contenidos de esta estrategia ha sido una gran experiencia, en la que no solamente he narrado mi historia de vida, sino también las experiencias de otros pacientes que han encontrado en la Red Familias Hoz un apoyo para vivir con drepanocitosis y vivir con dignidad.

Extendemos un inmenso agradecimiento a la Universidad El Bosque por poner sus recursos humanos y de innovación para que los tambores de vida sigan resonando en todo el territorio y que la Drepanocitosis no siga siendo un sinónimo de muerte sino de vida.

Jackeline Micolta Victoria

Coordinadora de la Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz

⁴ Barriga, Martha Lucía La historia del tambor africano y su legado en el mundo. El Artista [en línea]. 2004, (1), 30-48[fecha de Consulta 26 de Abril de 2022]. ISSN: Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=87400104>



ACTORES PRINCIPALES

Anemia de Células Falciformes desde el paciente

¿Cómo saber
si se tiene
esta condición
genética? ¿Qué
pasa con el
cuerpo?

Basado en el día a día del paciente y respondiendo ¿cómo saber si se tiene esta condición genética? ¿Qué pasa con el cuerpo? Una crisis de dolor muy personal. El día a día con ACF. El factor salud vs. emocional. Mitos y verdades.

¿Cómo saber si se tiene esta condición genética?

Al ser una condición genética, esta se puede detectar desde el momento del nacimiento por medio de un análisis de sangre sencillo

(electroforesis de hemoglobina). Lo ideal es apostar por el testeo y detección temprana para comenzar a realizar más exámenes y ver en qué situación está el paciente diagnosticado, pues los síntomas y complicaciones dependen de cada paciente.

ANEMIA FALCIFORME (HEMOGLOBINA SS)⁵

La anemia falciforme o drepanocítica es una condición que ocurre cuando un individuo hereda un cambio en el gen de la hemoglobina de cada uno de sus padres.

HEMOGLOBINA SC

Las personas que tienen esta forma de ACF heredan un gen de drepanocito ("S") de un padre y un gen de hemoglobina anormal denominado "C" del otro padre.

HEMOGLOBINA S-BETA TALASEMIA

Las personas que tienen este tipo de ACF heredan un gen de drepanocito ("S") de un padre y un gen de beta talasemia, otro tipo de anemia, del otro padre. Existen dos tipos de beta talasemia: "O" y "+". Las personas con HbS beta O-talasemia, por lo general, presentan una forma grave de ACF.

⁵ <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/facts.html>

En los recién nacidos se toma una prueba de sangre al nacer, que permite detectar de forma temprana la existencia de esta anemia, para marcar la ruta de su tratamiento cuanto antes.

En países como Estados Unidos, estos exámenes son obligatorios en diferentes etapas, como en los recién nacidos, en quienes se extrae una muestra por medio de un pinchazo en el talón.

Luego, se analiza la prueba de hemoglobina de la sangre en laboratorios especiales. **Los resultados de las pruebas de detección del recién nacido se envían al médico que ordenó el análisis y al médico o pediatra de cabecera del niño.** Si este resulta positivo se despliega una serie de exámenes adicionales para hacer un seguimiento inmediato, partiendo del hecho de brindarle información clara y precisa a los familiares del recién nacido.

Una vez diagnosticado, el médico tratante hace el seguimiento y remite los pacientes al hematólogo (especialista que se ocupa del estudio, diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades de la sangre) para elegir el tratamiento más adecuado, según sus síntomas.

Pero, ¿cómo es el acceso a la información que tienen los pacientes? De acuerdo con la Fundación Familias de Hoz, la

primera alerta sobre esta condición está ligada a los síntomas pues “el cuerpo habla y da mucha información”; luego sigue el concepto del médico o pediatra tratante (en caso de ser un menor), quien lo remite a un hematólogo. En el transcurso, muchas madres y padres de pacientes menores consultan información en buscada en internet y llegan a fundaciones donde conocen historias similares. Allí no solo conocen una red de apoyo que les guía y ayuda a convertirse en cuidadores de sus hijos, sino que también tienen mayores posibilidades de acceso a información sobre la ACF.

La ruta previa al diagnóstico usualmente es larga en el país, **pues el primer diagnóstico dado según los síntomas es leucemia, enfermedad que afecta la médula ósea y cuyos pacientes presentan síntomas parecidos a los de la anemia falciforme.** Esta situación hace que pocos pacientes tengan un diagnóstico real de la enfermedad de forma temprana.

En contraste, cuando se tiene un diagnóstico temprano, la mayor dificultad que se presenta entre los pacientes es el acceso a médicos y tratamientos, pues requiere de profesionales especializados, en sitios alejados de donde haya sido diagnosticado el nuevo paciente con esta condición.

Síntomas. ¿Qué pasa en el cuerpo?

Las primeras manifestaciones que alertan sobre la Anemia de Células Falciformes en una persona se relacionan con: color amarillento en la piel o en la parte blanca de los ojos (ictericia), la cual se produce cuando se presenta hemólisis o una descomposición en una gran cantidad de glóbulos rojos.

Además, se puede presentar de forma aleatoria fatiga e irritabilidad, que se denota en cambios constantes de ánimo y, dactilitis o una hinchazón que produce un fuerte dolor en manos y pies.

En Colombia, la falta de una ruta clara de diagnóstico hace que la condición sea diagnosticada en la infancia tardía o posterior. Por ejemplo, los niños son diagnosticados con dolores en el cuerpo para los cuales recetan un analgésico. Pero en esta etapa es más complicado de reconocer alguna de estas primeras manifestaciones pues a los menores les queda más complicado explicar lo que sienten y experimentan.

Una crisis de dolor muy personal

La crisis de dolor que se presenta en pacientes con ACF es **“la complicación más frecuente de la enfermedad de células falciformes, y es la principal razón por la que las personas con ACF acuden a urgencias o al hospital.** Cuando los drepanocitos circulan a través de vasos sanguíneos pequeños, pueden atascarse y obstruir el flujo sanguíneo. Esto causa dolor que puede comenzar súbitamente, de intensidad leve a grave y tener una duración indefinida”⁶.

Si bien el dolor puede centrarse en una zona del cuerpo, a veces puede ser general. Los dolores más comunes se presentan en brazos y piernas, abdomen, zona lumbar y tórax; en caso de menores de muy corta edad, se presenta en manos y pies.

“Es inimaginable. Tenemos que ser guerreros de vida uno se acuesta sabroso dice mañana tengo ganas de ir a caminar al parque y a medianoche le da el dolor. En la madrugada va a la clínica y allá lo está esperando 4 inyecciones, 1 suero y una transfusión de sangre. Uno debe tratar de evitar pensar lo que le produce la enfermedad”.

Luis Fernando Caicedo.

Paciente de 58 años con ACF.

Las primeras recomendaciones que le dan al paciente y a su cuidador son de cuidado en casa. Cuando se presenta una crisis de dolor, lo más conveniente es realizar baños calientes, masajes y relajación. Si el dolor se vuelve incontrolable desde casa, es necesario ir a urgencias para que le puedan tratar con analgésicos más fuertes.

La prevención es clave en la reducción de las crisis de dolor y, por lo tanto, en el número de veces que se asiste a urgencias. Por eso, estas recomendaciones son vitales:

- Beber mucha agua.
- Evitar el calor y el frío extremos.
- Evitar lugares que le expongan a altitudes elevadas.

⁶ <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/symptoms.html#dolor>



- No exponerse a lugares o situaciones donde los niveles de oxígeno sean bajos como escalar montañas o hacer ejercicio físico de mucha intensidad.
- No dejar de seguir las recomendaciones de su médico tratante, las cuales ayudan a reducir el número de crisis de dolor.

Muchas veces estamos tan concentrados en el dolor de nuestros hijos que luego es cuando sentimos nuestro propio dolor.

Síntomas de alerta

Vivir con ACF representa estar expuesto a un mundo que puede generar problemas de salud que para los demás puede parecer normal y para un paciente, un escenario de gravedad.

"Ellos son un ejemplo grandísimo. Yo entro en una crisis porque no sé qué hacer cuando están en crisis. Ellos muchas veces están al borde la muerte, pero cuando salen de la crisis bailan, cantan y hacen su vida totalmente normal. Cuando sale él de la crisis, la que entra en crisis soy yo y ahora sí puedo ponerles cuidado a mis síntomas".

Jackeline Micolta.

Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz.

Entre los síntomas de alerta están:

- Cansancio extremo, dificultad para respirar y mareos, relacionados con una anemia grave.
- Fiebre mayor a 38° C.
- Dolor torácico, tos, fiebre y dificultad

para respirar son síntomas relacionados con el síndrome torácico agudo.

- Síntomas de compromiso cerebral como cambios repentinos que afectan la forma de hablar o caminar, entumecimiento de un lado del cuerpo y debilidad y mareos repentinos que producen confusión en la persona.



6 Datos que debes saber sobre la Anemia Falciforme

« 1

La Anemia de Células Falciforme **es un trastorno hereditario** en el que no hay suficientes glóbulos rojos sanos para transportar el oxígeno por todo el cuerpo.

2

Es la tercera enfermedad genética más estudiada en el mundo y la más frecuente.

3

La drepanocitosis fue considerada una enfermedad infantil **porque pocos pacientes llegaban a la edad adulta.** Hoy en día, la esperanza de vida media oscila entre 40 y 60 años.⁷

»

«

La ACF es hereditaria: los hijos heredan esta condición de sus padres.

4

5

Afecta a millones de personas en todo el mundo y es común en personas de raza negra o afroamericanas, lo cual no quiere decir que sea una condición exclusiva.

»

6

Una crisis de dolor es una urgencia: **el paciente debe tener acceso fácil a su carpeta médica y con su cuidador**, identificar síntomas.

MITOS Y VERDADES

¿Sirven las transfusiones para mejorar o tratar la ACF?

Según el artículo de revisión de la Revista Chilena de Pediatría⁸, **"el principio de esta terapia es recibir eritrocitos del donante que contienen concentración normal de HbA**". En todos los casos se busca disminuir la HbS a menos de 30 % del total de la hemoglobina". Sin embargo, esta opción de tratamiento tiene sus propios riesgos y beneficios.

Según la organización sin ánimo de lucro, Cochrane®, "los pacientes con drepanocitosis tienen mayores probabilidades de necesitar cirugía que la población en general debido a las complicaciones causadas por la drepanocitosis como los cálculos biliares, las infecciones y los problemas en las articulaciones"⁹.

¿Por qué se hace una transfusión de glóbulos rojos a los pacientes con la enfermedad de células falciformes? Cuando una persona con esta condición sufre ciertas complicaciones (problemas de salud) causadas por la enfermedad, la transfusión de glóbulos rojos normales puede ayudar a transportar oxígeno al cuerpo y a desbloquear los vasos sanguíneos¹⁰.

¿Es posible ser madre teniendo esta condición?

La Anemia de Células Falciformes es una patología hereditaria, por lo tanto,

se puede transmitir de padres a hijos. Teniendo en cuenta esto, es importante realizar un estudio genético o acceder a una consejería genética para averiguar cuáles son las probabilidades de que se tenga un hijo con la condición o portador de la misma.

Si la mujer decide ser madre debe tener un cuidado prenatal temprano y una monitorización cuidadosa durante la gestación. Solo así la mujer tendrá un buen embarazo, controlando infecciones y tomando los medicamentos que el médico de cabecera le indique. Si en cambio la mujer no es constante con el tratamiento, puede presentar más crisis de dolor que lo habitual.

¿Qué pasa si tengo ACF y tengo un hijo portador?

Al tener rasgo falciforme, **la vida del niño puede ser prácticamente normal pues médicamente son considerados como sanos y lo más probable es que sea asintomático**¹¹. Por tal razón, no requiere tratamiento específico y el menor no debe restringirse de realizar las actividades normales de su edad ni restricción para practicar algún deporte. La única recomendación es cuidar de exponerse a los cambios bruscos de temperatura y de altura. Cuando ya sea mayor, se recomienda tener un asesoramiento genético en pareja para conocer los riesgos de transmisión a su descendencia y opciones reproductivas.

¿La ACF se contagia?

Esta condición se hereda de la misma manera en que una persona hereda el color de pelo, ojos o piel; por lo tanto, no se contagia, se nace con ella por una condición previa de ambos padres. Sin embargo, no siempre es diagnosticado a tiempo, pues puede ser sintomático o asintomático.

¿Vivir con ACF puede causar retraso de la pubertad?

Como los glóbulos rojos proporcionan al cuerpo el oxígeno y los nutrientes necesarios para el crecimiento, cualquier alteración en ellos tendrá consecuencias. Así, la escasez de glóbulos rojos saludables puede hacer más lento el crecimiento de bebés y niños, y retrasar el inicio de la pubertad en adolescentes.

El día a día con ACF

Una persona con la condición de Anemia de Células Falciformes debe consultar con su médico con regularidad, cada 3 a 12 meses, según la edad.

Sin importar la edad, es recomendable que el paciente lleve dentro de lo posible, un estilo de vida saludable realizando actividad física con regularidad, practicar algún deporte que no requiera tanto es-

fuerzo pero que lo haga sentir bien; evitar a toda costa la deshidratación, limitar el consumo de alcohol. Así mismo, se recomienda no fumar, pues se debe cuidar y mantener los pulmones sanos.

"Él va a su escuela, juega con sus compañeros, es un niño feliz, pero siempre carga sus pastillas, está pendiente de tomarlas, sabe que debe ir al médico a sus controles, que cada tanto hay que sacarle sangre, lo cual ha sido una de las cosas más complejas porque le han tenido que extraer sangre desde antes de los 2 años y los controles eran mensuales. Y esto era muy doloroso para él".

Jackeline Micolta.

sobre su hijo Camilo.

Junto con el cuidador, el paciente aprende a reconocer el nivel de dolor de sus crisis. **En consecuencia, sabe identificar dos momentos importantes: cuándo una crisis aguda está comenzando, para lo cual se recomienda tomar líquidos y analgésicos**, dependiendo de las recomendaciones médicas; si no puede controlar el dolor en casa, debe acudir a urgencias para recibir medicinas adicionales y el tratamiento que se requiera.

⁸ Enfermedad de células falciformes: Un diagnóstico para tener presente https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062018000400525

⁹ https://www.cochrane.org/es/CD003149/CF_transfusiones-de-sangre-pacientes-con-drepanocitosis-antes-de-realizarles-una-cirugia

¹⁰ https://www.stjude.org/content/dam/es_LA/shared/www/sickle-cell-educational-resources/red-blood-cell-transfusions-for-sickle-cell-spanish.pdf

¹¹ <https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/portador-sano-rasgo-falciforme>



En ambos casos, es importante realizar un seguimiento de los síntomas y de la recurrencia de dolores agudos para consultarle al médico tratante.

¿Cómo puedo ayudar a mi hijo?

La Anemia de Células Falciformes es una condición que requiere de control y constancia.

- Lo primero es acudir a todas sus citas médicas y comparta con su médico cualquier preocupación o síntoma nuevo que presente. Aproveche y haga todas las preguntas en ese momento.
- Tenga en cuenta que su hijo debe tomar la medicina correctamente.
- Intente en lo posible tener citas frecuentes con los mismos médicos tratantes. Esto asegura que se haga un seguimiento más adecuado y le será muy útil en caso de que se presente alguna complicación.
- Tenga en cuenta que su hijo debe evitar los desencadenantes de sus crisis dolorosas, como las temperaturas extremas o el estrés.
- Hable con el médico de su hijo sobre qué actividades son adecuadas para él y cuáles debe evitar.
- Ayude a su hijo a cumplir la meta personal de beber abundante agua.
- Explíquele a su hijo por qué no debe fumar, beber alcohol ni usar otras drogas. Todas ellas son desencadenantes de una crisis de dolor, porque le pueden causar dolor y otros problemas.

En el día a día y durante cada día de la vida se requiere no solo seguir el tratamiento sino también trabajar la parte emocional para afrontar situaciones del mundo fuera del círculo del cuidador.

Por ejemplo, debe:

- Evitar situaciones que puedan desencadenar una crisis, especialmente los extremos de calor o frío.
- Advertir a los profesores de guardería y colegio sobre la condición del niño y hacerle recomendaciones para su cuidado.

“Antes del diagnóstico (a los 12 años) yo trataba de ser igual que un niño normal, que jugaba, se bañaba en el agua-cero, como esto es zona de costa, pues me bañaba en agua salada. Todo esto era un problema a las dos horas para esta condición: siempre me daba dolor de cabeza y todo lo que conlleva a una crisis por drepanocitosis. En este tiempo me decían que tenía anemia, pero nunca se dieron cuenta que se trataba de la Anemia de Células Falciformes. Después de que nos diagnosticaron, mi mamá me decía que no podía ir a jugar, ni a bañarme en el río o en el mar porque el médico ya le había dado recomendaciones. Ahí empezó a mejorar mi calidad de vida”.

Luis Fernando Caicedo.

Paciente de 58 años con ACF.

En su caso, el médico que pudo reconocer los síntomas que en primera instancia tuvo su hermana era un extranjero proveniente de África. “Él encontró en mi hermanita los mismos síntomas que había visto allá en los niños con esta enfermedad”. Luis Fernando, 12 años en Buenaventura, **cuando su hermanita presentó síntomas como color amarillento en los ojos y fiebre alta; y cuando su madre tenía un embarazo gemelar.** En

aquel momento -1976- su familia completa fue trasladada a Cali para practicar los exámenes sugeridos por el médico extranjero. El resultado fue: 4 hijos con condición de Anemia de Células Falciformes y los demás que les siguieron, con rasgo genético.

En muchos casos, el día a día de los pacientes se encuentra ligado a la espiritualidad, cada uno desde sus creencias. Es importante creer que sí es posible salir adelante y llevar una vida normal.

El factor salud vs. emocional

Para un paciente, **tener y vivir con la condición de ACF puede ser desgastante, no solo por la constancia y disciplina que debe tener con los medicamentos, sino también porque debe ser fuerte emocionalmente** para entender por qué le sucede esta condición genética y por qué debe cuidarse más que las demás personas para permanecer en una zona donde la vida saludable sea la regla.

Ambas son directamente proporcionales, por esta razón es tan importante que un paciente con ACF pertenezca a

una fundación o a una asociación que se dedique exclusivamente a brindar ayuda, apoyo y asesoría sobre la condición.

Por lo general, en dichos lugares, los pacientes encuentran un trato que no reciben tan fácil en el sistema de salud, reciben guías e información relacionada con la condición y una red de apoyo que les permite trabajar la parte emocional, identificarse con los demás y aprender de sus situaciones y sus crisis.

“Lo único que teníamos para tratar la condición en ese momento era el ácido fólico, que le sirvió a mi mamá también para tratarlo. No había ni conocimiento de esa condición, aún hay médicos en este tiempo que no saben de qué se trata cuando yo llego con una crisis. Me preguntan cuál es el tratamiento. De la historia clínica es que se agarran para ver cuál es el procedimiento para aliviarme”.

Luis Fernando Caicedo.

Paciente de 58 años con ACF.



Vivir con Anemia Falciforme **es posible**

Los cuidados personales de un paciente con **ACF** es fundamental para que su calidad de vida mejore.

¿Qué hacer?

Mantenerse sano la mayor parte del tiempo y para esto, el paciente requerirá ir a chequeos médicos constantes, dependiendo de la edad, cada dos meses o una vez al año.

Procurar mantener un mismo médico de cabecera, quien pueda hacerle seguimiento detallado de la condición y quien pueda remitir al hematólogo y a los especialistas que requiera según el caso.

Mantener hábitos saludables como hidratarse muy bien durante el día, alimentarse sanamente y cuidar mucho la exposición a cambios drásticos de clima, de mojarse o de cansarse demasiado.

Prevenir las infecciones, sobre todo las más comunes como la gripa o la influenza. La clave: estar vacunado.

Informarse bien y buscar un grupo de apoyo, los cuales ayudan con la parte emocional.



Fundación Sicklemia

Con el proyecto **Tambores de Vida** vuelvo al pasado con la melodiosa cadencia de sonidos que evocan la ancestralidad, heredada de nuestra madre África y que significa la materialización de un proceso que inició el 11 de junio de 1993 con el nacimiento de mi hija Candelaria Carballo Gómez. Con ella la inspiración de esta lucha. De eso han transcurrido 29 años. Podría decir que he dedicado la tercera parte de mi vida, cual Quijote que enfrenta los molinos de la indiferencia a luchar por hacer visible, sensibilizar, educar, concientizar, prevenir y sobre todo, lograr cambios en el ordenamiento jurídico de un país que ha sido indiferente con el afro, sus padecimientos y con la condición más grande y frecuente en el mundo: la anemia drepanocítica, anemia de células falciformes (ACF) o Sicklemia.

Desde mi vivir y sentir como padre, vienen a mí, recuerdos de innumerables noches en las cuales me hice amigo de la luna, del insomnio, las tuquecas¹² enamoradas de la vida y compañeras vigilantes de la salud esquiva de mi hija. Convertimos las visitas hospitalarias en el principal plan familiar,

sufrir con cada crisis, llorar con su dolor, conjugar sus lágrimas con las mías, pero sobre todo, admirar su inocente fortaleza, tan solo comparable con la rosa del desierto, aparentemente frágil; la realidad, increíblemente resistente, que con el agua escasa de unas goticas que al irrumpir la aurora, posan en sus frágiles pétalos, la vida; resurgiendo florecida, como símbolo de valor y coraje, para en un instante sin fiebre, sin neumonía sin dolor, sonreír. Ahí estaba su deseo de jugar, correr, saltar, de vivir. Sí, amigos míos, ahí estaba su olvido y por supuesto ahí estaba yo admirando su fortaleza una y otra vez, ¿qué más motivación? En esos instantes, reflexionaba que no podemos permitir que nuestro capital más preciado, sucumba ante la indiferencia, que se hace necesario derrotar la aberrante invisibilidad y ponerle nombres y rostros a miles de niños que no tienen la oportunidad que tuvo mi hija, quien hoy es una profesional felizmente casada, que lleva una buena calidad de vida, está empoderada con la causa, es un ejemplo de resiliencia, en fin toda una guerrera: una ejecutora sinigual de los **Tambores de Vida**.

¹² Largartijas muy pequeñas que habitan en la costa colombiana.

En este andar, más conscientes que nunca y empoderado por aquel que mira de lo alto, y debido a una crisis multisistémica, que por poco tienen un desenlace fatal, nos constituimos en 2014 como la Fundación Sicklemia, y fieles a nuestro objetivo de lograr cambios jurídicos que impacten a todo el país. **Tambores de Vida** representa y sintetiza la acumulación de experiencias de paciente y conceptos de expertos erigiéndose como referencia obligada, que puede ser utilizado como instrumento para crear el espacio propicio para convertir e incluir la ACF en la discusión de la agenda pública nacional, dinamizando, agilizando y modernizando los procesos en salud; como un grito liberador, como un acto de rebeldía ante las circunstancias que pretenden obligarnos a permanecer en el anonimato. Basta ya con el estado de orfandad en que nos han colocado.

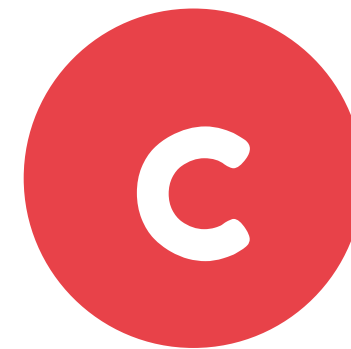
Hoy agradecemos a quienes con su granito de arena construyeron la base que sustenta nuestra lucha, a mis padres, quienes me inculcaron el don del servicio, MD. Carlos Arturo Carballo Peña y la enfermera Edith Cristina Herrera Ferrer (Q.E.P.D); a mi sinigual

y amorosa compañera Dailesther Martinez, a mis hijos, Carlos Arturo Carballo Gomez, Yorgan Arturo Carballo Martinez, Karla Margarita Carballo Martinez

A mi exesposa Verena Gómez, a la doctora Yadira Coll Jiménez, al doctor Omar Balseiro, al doctor Juan Carlos Manjarrez y al arquitecto Abrahán Florez. A los doctores Tulio Moreno Villegas, Cristian Fong, Alicia Gaviria, José Name Guerra, Addison Bolaños, Ciro Alvear, Edwin Cañate, Enrique Díaz, Miguel Bettin, Jaime Dávila, Javier Coll Jimenez, Flavio Ricaurte, Jaime Bonfante, Alberto Galvis, Alfonso Barboza, Javier Dager, Alex Ramos, Escilda Benavides, Julio César Benedetti, Oswaldo Rafael Mercado, Mayli Estefany Ortiz, Amadis Padilla, Margui Melgarejo, Luis Rosales, Yuranis de la Rosa, Jeison Reales, Yeois Velázquez, Jako la voz, Nando Black, Fernando Araujo, Jorge Lequerica Araujo, Juan Mejía, Duvis Carmona y Aníbal Hernández B. Al equipo de trabajo de la Universidad El Bosque. A Franziska Muñoz, a Novartis y a todos nuestros hermanos unidos por la misma herencia y en especial a quien inspiró esta lucha y su esposo Antonio Severiche. A todos, mi gratitud infinita.



Carlos Carballo Herrera
Presidente Fundación Sicklemia



CUIDADORES Y FAMILIA

**Cómo se vive desde los
Cuidadores y Familias**

**Una crisis de
dolor compartida:
El cuidador se
convierte en el
polo a tierra del
paciente**

Una crisis de dolor compartida: El cuidador se convierte en el polo a tierra del paciente

Como cuidador, la persona a cargo debe ser paciente y saber escuchar para poder entender en qué parte del cuerpo se concentra el dolor y saber identificar si es una crisis que requiera ir a urgencias. Pero sobre todo el cuidador se convierte en el traductor de emociones del paciente pues éste ve en él un apoyo emocional que le hace más fácil comprender esta condición y aceptarla en su vida.

Contar con personas que tengan esta condición se convierte en un reto para los jardines, colegios y universidades, pues deben contar con información suficiente para hacerle seguimiento a la salud de los estudiantes que tengan ACF y personal que pueda responder y derivar al paciente en caso de que se presenten signos y síntoma de una crisis de dolor.

Dicho conocimiento también ayuda a evitar señalamientos por parte de sus compañeros en el ámbito educativo y a que el paciente se sienta integrado y no excluido de su lugar de aprendizaje. Sin embargo, este conocimiento pocas veces es replicado desde las instituciones educativas; por el contrario, viene de los cuidadores y las familias, quienes en muchos casos están comprometidos e involucrados en conocer más información sobre la ACF, si existen tratamientos, cuidados a tener y signos de alerta.

En la mayoría de los casos, los cuidadores y sus familias se empoderan y conocen lo suficiente sobre la condición, con tal que no suceda una situación que atente contra la salud del paciente; y son ellos mismos quienes comunican a las instituciones educativas los cuidados que debe tener el paciente que estudia ahí.

La importancia del cuidador en la ACF

La ACF es la enfermedad de la sangre que afecta a los glóbulos rojos más común en el mundo; sin embargo, en Colombia, su ruta de diagnóstico y tratamiento aún no son claros.

Los cuidadores son esenciales para los pacientes

pues son un apoyo para ellos en momentos clave: momentos de crisis de dolor y episodios emocionales.

Además, ayudan con la adaptación y aceptación de la condición.

Sin embargo, en la mayoría de los casos son las mujeres (madres)

quienes se convierten de forma inmediata en los cuidadores de quien haya sido diagnosticado con ACF.



El cuidador siempre está investigando y leyendo si hay avances en la condición o en el tratamiento; leen historias de otros pacientes e incluso de otros cuidadores, que se animan a publicar sus experiencias basadas en años de cuidado y de lecturas constantes. En este punto cobra sentido **la Apropiación Social del Conocimiento por medio de las redes sociales**, no solo para buscar más información y ponerla en el contexto propio sino también para construir información y crear redes de apoyo.

Muchos de ellos llegan por recomendación de otros o por búsqueda propia a asociaciones y fundaciones, donde reciben información más cercana e inmediata de la que podrían recibir en su prestador de servicio de salud.

En la mayoría de los casos, dichas asociaciones y fundaciones son las encargadas de capacitar a los cuidadores, familias y pacientes sobre la enfermedad o condición.

“Quienes saben más información son los cuidadores, quienes son los dueños de la información, quienes han estado transitando, quienes tenemos la información hemos ido más allá de lo que encontramos en internet. Desde las asociaciones estamos haciendo esa tarea para compartir y hacer transferencia de información”.

Jackeline Micolta.

Pero no solo ellos reciben información. Dentro de las comunidades también existen los líderes comunitarios, quienes gozan de poder de atención y confianza con las personas, razón por la cual, se convierten en voceros puntuales de enfermedades que sufren las personas con

las que viven. Son ellos quienes se encargan de transmitir información desarrollada por las asociaciones como cartillas físicas, vídeos y folletos relacionados.

Otra herramienta utilizada son las redes sociales y las plataformas digitales como páginas web, wikis y blogs, los cuales se van construyendo y actualizando a lo largo del tiempo, y pueden contener desde videos, fotografías, testimonios de pacientes y recomendaciones, hasta contactos clave de médicos especialistas que pueden ayudarlos en caso de que su servicio médico no sea el adecuado.

Pese a que existen servicios profesionales de cuidadores que ofrecen supervisión constante a domicilio, apoyando las actividades diarias de la persona y convirtiéndose en el soporte para la familia. En algunos casos, llega a las casas para brindar apoyo o formar a un familiar para que se convierta en su cuidador de tiempo completo.

Sin embargo, en la mayoría de los casos son las mujeres (madres) quienes se convierten de forma inmediata en los cuidadores de quien haya sido diagnosticado con ACF.



Impacto en la familia: una crisis de dolor compartida

“Cuando mi hijo tiene crisis, todos estamos en crisis. El día a día es estar rodeados de su familia y no con pesar sino brindando fuerza y fortaleza”, así explica Jackeline el impacto de una crisis de dolor de su hijo en la familia.

“Muchos están muy cerca de procesos espirituales, pues es importante creer que es posible salir adelante, jugar fútbol, compartir un helado con los amigos, pero el papel de la familia es parte del día a día. Los pacientes nunca están solos pues esto afecta totalmente a la familia”.

Para las familias es todo un reto entender y comprender que la ruta para su diagnóstico sea tan demorada y que existan tantos requerimientos como autorizaciones de los exámenes, los cuales pueden tomar varias semanas, o de las citas de

seguimiento con especialistas como el hematólogo e incluso con pediatría. Sin embargo, uno de los procesos más difíciles de afrontar es aceptar que la condición o los rasgos de la ACF vienen de su propia familia.

Cómo sobrellevar las crisis de dolor

Cuando los drepanocitos o glóbulos rojos en forma de hoz circulan a través de vasos sanguíneos pequeños, pueden atascarse y obstruir el flujo sanguíneo. **Esto causa un dolor que de un momento a otro puede pasar de ser leve a grave y no puede controlarse con cuidados en casa.**

Si el dolor es indefinido... ¡es momento de ir a urgencias!

Vivir con ACF es un dolor constante y continuo que fácilmente puede tener una complicación y es la principal razón por la cual un paciente acude a urgencias cuando la presenta.

En promedio y según la edad, un paciente visita urgencias por una crisis de dolor al menos **3 veces al año**.¹³

PARA TENER EN CUENTA:

Al momento de llegar a la clínica, debe decir que usted **es un paciente diagnosticado con ACF.**

Vaya con una persona que tenga acceso a su historia clínica para que los médicos puedan saber cuál es su estado y manejo de la condición.

La prevención es clave en la reducción de las crisis de dolor y por tanto, en las veces en que se va por urgencias.

¹³ https://www.cdc.gov/ncbddd/sicklecell/documents/Sickle_Cell_Patients_Spanish.pdf

Al ser una condición hereditaria, los padres son quienes transmiten el gen a su descendencia, y al haber tan poca información abierta al respecto, el examen para su detección temprana no es tan común, sino hasta cuando un menor es diagnosticado y se requieren exámenes adicionales para los padres.

En Colombia, la ACF está estipulada como una enfermedad rara o huérfana¹⁴ y cuenta con un marco legal de definición del diagnóstico y tratamiento; sin

embargo, para las familias y pacientes, esta sigue siendo una enfermedad invisible para el sistema de salud colombiano. **Mientras en otros países, la ruta de la condición se encuentra estructurada desde el primer momento, en el país es "una lucha diaria".**

Algunas de las barreras que pacientes, familias y cuidadores encuentran en el camino se concentran en la falta de acceso a la información, al tratamiento y acceso digno a la salud, entre otras.

"Vivir con una enfermedad rara plantea retos extenuantes tanto al paciente como a la familia. El impacto psicológico, las altas demandas de estas enfermedades, la ausencia de cura, el desconocimiento acerca del diagnóstico o los posibles tratamientos, la falta de integralidad en la atención, los altos costos que genera mantener la calidad de vida, son factores que golpean duramente al paciente, a la familia, al sistema de salud y a la sociedad en general"¹⁵.

La ACF es una condición que se presenta siempre a lo largo de la vida pues no tiene cura, solo se controlan por medio de tratamientos específicos, las crisis de dolor que puedan presentarse. La familia corre con el peso de ser el apoyo incondicional para el paciente, y en conjunto sufren dos impactos constantes: uno económico y otro emocional.

Económico

Las familias no siempre cuentan con los recursos para solventar una enfermedad de la que poco se conoce en el sistema

de salud y cuyo diagnóstico puede llegar a ser tardío.

En el sistema de salud colombiano, los primeros síntomas de la ACF son reportados a los médicos por las madres de los menores, pero pocas veces el diagnóstico acierta.

El primer paso es pedir una cita médica (adulto) o pediatra (si es menor de edad); el médico puede enviarle exámenes de laboratorio, entre los cuales están hemogramas o estudios de sangre general. Luego si este encuentra algún síntoma

¹⁴ <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

¹⁵ "El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad". Cháves Restrepo, Ángela Patricia. https://www.academia.edu/5271259/_Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad_

ma asociado a la ACF, remite al paciente al hematólogo, cita que requiere de un proceso de autorización -tanto en EPS como en planes complementarios de salud- y que demora al menos 15 días. **Con dicha autorización, el paciente gestiona la cita con el hematólogo, que puede tardar al menos un mes en ser asignada.** Luego, debe volver al médico inicial para que se formalice el diagnóstico previo. Con los resultados de los exámenes, tanto el médico como el paciente inicia un nuevo camino que los acerca a un tratamiento.

Sin embargo, **en la práctica, la ruta del diagnóstico es más difícil pues los tiempos que se manejan son diferentes en cada empresa prestadora de servicio.** Otro factor que cobra importancia es la cercanía o la lejanía de los lugares en donde más se presentan casos de ACF.

Estos son algunos de los especialistas sugeridos para tratar la Drepanocitosis, ya que la patología afecta todos los órganos del cuerpo, por lo que concurren todas las especialidades o disciplinas médicas.

Siendo el médico tratante el hematólogo y su tratamiento se debe llevar de manera holística, integral.

- **Hematólogo:** especialista en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades de la sangre.
- **Cardiólogo:** especialista en los trastornos cardíacos.
- **Neumólogo:** trata las enfermedades de las vías respiratorias.
- **Neurólogo:** trata los trastornos del sistema nervioso.
- **Pediatra:** brinda atención médica a los bebés, niños y adolescentes.

- **Médico general:** brinda atención primaria que previene, diagnostica y trata las enfermedades.
- **Especialista en urgencias:** trata a los pacientes en el servicio de urgencias.

En las zonas más alejadas es más probable que los diagnósticos sean más tardíos debido a la falta de presencia de personal médico capacitado.

Emocional

Ante una adversidad, la familia debe empezar a trabajar y desarrollar grados de resiliencia que le permitan comprender por qué sucede, a manejar los sentimientos de culpa que se puedan presentar, qué sigue para sus vidas, quién será el cuidador y cómo pueden apoyar en familia este diagnóstico.

Entre los consejos más comunes para trabajar la resiliencia¹⁶, los psicólogos recomiendan: 1) establecer relaciones más abiertas entre padres e hijos que desarrollen la empatía, por ejemplo, ponerse en el lugar del otro; 2) ayudar a los hijos haciendo que ayuden a otras personas, por ejemplo, realizar trabajos voluntarios; 3) mantener una rutina diaria y sobre todo, que el niño desarrolle su propia rutina; 4) tomarse un descanso: es importante enseñarles cómo concentrarse en algo distinto a lo que le preocupa; 5) enseñar a que se cuiden a sí mismos, por ejemplo, mostrarles que tener una rutina, cuidarse y divertirse es importante para mantener un equilibrio emocional; 6) fijar y avanzar hacia metas razonables; 7) alimentar una autoestima positiva; 8) mantener las cosas en perspectiva y una actitud positiva; 9) promover oportunidades para aprender a enfrentarse a situaciones difíciles y, 10) aceptar que el cambio es parte de la vida.

Junto con la resiliencia se trabaja la incertidumbre y los cambios de dinámicas familiares, pues los planes se reformulan

en torno al paciente, pues de los cuidados de su entorno también depende que su salud se mantenga.



“La familia necesita acompañamiento y apertura de espacios donde exprese libremente sus angustias, miedos o preocupaciones y donde pueda encontrar lo más rápido posible orientación para solucionar los requerimientos de toda índole que la enfermedad pueda traer”.¹⁷

“no hago planes a largo plazo, intentamos vivir el día a día. No estamos pensando en planes dentro de 10 o 20 años. Y sobre todo, pensamos en ser felices”.

Jackeline Micolta.

Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz.

Por último, hay un aspecto que se destaca en los casos conocidos por fundaciones y asociaciones: por lo general el paciente tiene una cuidadora, más no un cuidador.

“Se denominan cuidadoras familiares (o informales) al conjunto de personas, en un 85 % mujeres, que dedican una importante actividad diaria al cuidado de sujetos con dependencias o discapacidades permanentes”¹⁸.

Según el estudio “Cuidadoras informales, una perspectiva de género”, el rol de cuidadora obedece a un aspecto tradicional que supone su desempeño por naturaleza, sin tener en cuenta el tiempo que las mujeres dedican a cuidar a su

familiar, estaba destinado a momentos que aseguraban el deseo de hacer algo más como estudiar o trabajar.

Redes de apoyo y entidades de ayuda

Las asociaciones de pacientes son el mayor grupo de apoyo que puede tener un paciente con ACF. Allí se le brinda mayor información para que pueda conocer y ahondar en su condición, entenderla y tener conciencia de que no es una limitante. Al contrario, esta permite desarrollar una vida como cualquier otra persona.

“Cuando nosotros como pacientes con drepanocitosis sabemos lo que tenemos podemos trazar una crisis que nos ayude a mantenernos en pie. Vamos a poder identificar cuáles son esos puntos o momentos que pueden desencadenar una crisis y voy a tener conciencia de la importancia de estar en control permanente y adicionalmente voy a poder ayudar a otras personas a que sepan que esto existe, que es real”.

Jackeline Micolta.

¹⁷ “El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad”. Chaves Restrepo, Ángela Patricia. acr@fundacionlaes.org

¹⁸ Cuidadoras informales, una perspectiva de género María Victoria Delicado Useros, M. A. García Fernández, Belén López Moreno, P. Martínez Sánchez Revista de Enfermería, ISSN 1131-7957, N°. 13, 2001, págs. 12-16

¹⁶ Guía de resiliencia: para padres y maestros. <https://www.apa.org/topics/resilience/guia>

Formarse y capacitarse en temas relacionados con la condición de ACF le permite al paciente desarrollar una confianza que le ayuda a mantenerse en pie y desarrollar una vida como cualquier otra persona, y que, a pesar de las crisis, hay una oportunidad de reponerse y volver más fuertes.

Por ejemplo, **La Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz acompaña a quienes viven con esta condición a saber, empoderarse y tener herramientas que se requieren para volver a llevar una vida normal.** Una de las formas que encontraron para comunicarse directa y constantemente fue por medio de un grupo de WhatsApp, en el cual las personas exponían sus dudas y entre ellos mismos responden y construyen una ruta para salir de una crisis, qué deben decir si les toca ir a urgencias, cuáles son sus derechos, resolver temas relacionados con el tratamiento en casa, entre otros.

¿Qué hacen las asociaciones de pacientes y por qué es importante agremiarse?

Fundación Sicklemia

Es una entidad sin ánimo de lucro que lucha por visibilizar y mejorar la calidad de vida de afectados con Sicklemia o Anemia de Células Falciforme (ACF), fundada en junio de 2014. Está ubicada en Cartagena y su director es Carlos Carballo Herrera, quien ha trabajado de forma continua con brindar información integral sobre la Anemia de Células Falciformes, motivado

por la grave situación de salud de su hija quien ingresa al servicio hospitalario con una severa crisis multisistémica que puso en riesgo su vida.

Sicklemia es una entidad abierta de carácter general, inclusiva y participativa donde todos tienen cabida. Trabajan día a día para poner en marcha proyectos y actividades que benefician al conjunto de la comunidad¹⁹.

Por medio de la fundación se busca visibilizar, educar, concientizar y asesorar en leyes, normas y decretos a padres, cuidadores y familiares de pacientes con esta condición con un objetivo claro: que no muera un niño más por culpa de la anemia drepanocítica.

En conjunto con voluntarios de diferentes profesiones, desarrollan consejería genética, apoyo psicoafectivo en los hogares, y asesorías jurídicas para ayudar en la defensa de quienes padecen esta condición y enfrentan problemas para recibir tratamiento en su EPS. Además, fomentan encuentros científicos para educar y capacitar a todo el personal médico y población en general sobre la anemia.

Por último, promueven cambios estructurales reflejados en normas leyes y decreto; una forma para impactar no solo en Cartagena sino también en toda Colombia.

"Creemos que la solución va más allá de nuestra comunidad, es de toda Colombia".

Carlos Carballo Herrera.

Director de la Fundación Sicklemia.



¹⁹ Para más información sobre Sicklemia puede comunicarse al número de teléfono 3006516209 o se encuentran en Facebook como: Fundación Sicklemia

Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz

Es una organización sin ánimo de lucro que tiene como objetivo contribuir al mejoramiento de la calidad de vida de pacientes y familias con drepanocitosis en Colombia, con sede en el distrito de Buenaventura. Se constituyó en 2017 como red, arrancó con 20 padres de pacientes y se reunieron con personas que no tenían la condición pero que se unieron para contribuir: enfermeras, contadoras y trabajadoras sociales.

La Asociación cuenta con una línea de trabajo que ofrece apoyo integral a las familias con acompañamiento psicológico y jurídico con respecto a los derechos de los pacientes. Otra llamada educación para la salud, la cual genera campañas y estrategias de comunicación para los pacientes, sus familias y la sociedad en general para que todos puedan hablar sobre esta condición.

Y una tercera enfocada en la investigación para generar alianzas con universidades, instituciones y laboratorios para promover la generación de conocimiento alrededor de la drepanocitosis.

Una cuarta, sobre la incidencia política que señala la urgencia de una política pública o programa de Estado para la prevención y atención de la drepanocitosis con el fin de tener un diagnóstico temprano, para sanar esas barreras de acceso para el tratamiento y tener información oportuna para desmitificar la condición y pueda insertarse en los planes de Gobierno y deje de ser invisible.

Por último, agregaron un proceso formativo con el Instituto Nacional de Salud (INS) donde no solo se habla del dolor sino también de las formas y alternativas que pueden tener los niños para tener una vida mejor. En este punto, los formaron y certificaron para que pudieran hablar sobre la drepanocitosis, cómo funcionan y cuáles son los derechos como pacientes.

"Hemos hablado de la ACF donde nos han dicho que no sabían qué era ni teníamos idea de que existía. Hemos encontrado la receptividad de mucha gente para mejorar la calidad de vida de nuestros hijos".

Jackeline Micolta.

Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz.



Tips para hacer más llevadero vivir con ACF

Tener ACF es buscar información constantemente sobre qué se debe hacer para evitar el dolor en los pacientes, es estar listo para reaccionar de manera inmediata, es tener la condición bajo control. ¿Qué significa esto? Estar tan bien informado que permita estar listo para reaccionar ante los síntomas de la condición. Por ejemplo:

- Tener una lista con los signos de alerta para poder hacer un mejor seguimiento.
- Tener claro en qué momento es conveniente ir a urgencias y reaccionar a tiempo.
- Ser conscientes de que se tiene una condición, y trabajar en fortalecer la salud mental para nunca desfallecer.
- No olvidar seguir las recomendaciones del tratamiento.
- Dormir en lugares donde haya poca concentración de humedad.
- Mantenerse hidratado.
- Evitar fumar o consumir bebidas alcohólicas.
- Si es niño, los padres deben ser conscientes de que esta es una condición que se muestra por medio de crisis y llega a ser incapacitante; sin embargo, esta no es una razón lo suficientemente fuerte para que el niño abandone el colegio.
- Hablar con los profesores y las directivas del colegio para que ellos también tengan una guía de cuidado que garantice el cuidado total que permita evitar una crisis de dolor.



Universidad El Bosque

Según estudios epidemiológicos realizados por la Organización Mundial de la Salud -OMS-, las hemoglobinopatías son un problema de salud pública que impacta cerca del 71% de los países. Cada año nacen más de 330.000 niños afectados, de los cuáles el 83% corresponden a casos de Anemia de Células Falciformes (Darlisona, 2008)²⁰. En Colombia, según el estudio "Cell in Sick Cell Disease in Latin America and the Unides States"²¹, cada año nacen 500 niños con drepanocitosis, una condición de la sangre en la que los glóbulos rojos cambian de forman alterando la circulación y generando episodios de dolor en los pacientes. Además, presenta una característica sociocultural específica caracterizada por tener una mayor prevalencia en comunidades afrodescendientes.

Ante este panorama, desde la Universidad El Bosque, en alianza con la Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familia de Hoz y Fundación Sicklemia, hemos creado la iniciativa "Tambores de Vida". Este proyecto busca generar conciencia sobre esta condición a través de productos de apropiación social del conocimiento, que promuevan estrategias de inclusión de esta población, que, además, hace parte del colectivo de enfermedades raras del país.

En Colombia, las enfermedades raras o huérfanas son reconocidas a través de la resolución 5265 del 2018, donde se incluye el Listado Nacional de Enfermedades Huérfanas, la cual ha identificado cerca de 2198 patologías, incluyendo la Drepanocitosis, la cual fue incluida por primera vez en el país, a través de la ley 1392 del 2010. Aunque no se cuenta con una cifra exacta sobre la frecuencia de esta condición, las asociaciones han logrado identificar más de 10.000 pa-

cientes en Colombia, distribuidos principalmente en departamentos como el Valle del Cauca, Pacífico, Atlántico, Guajira, Antioquia, Bolívar, Nariño, San Andrés y Providencia.

Desde la Universidad El Bosque queremos ser parte de este importante proceso de sensibilización frente a esta condición, y por esta razón, presentamos el documento "ABC de la Anemia de Células Falciformes", donde encontrarán un acercamiento desde la óptica del paciente, cuidador y experto del tema, en un intento de generar diálogo de saberes que facilite no sólo la comprensión del impacto de esta condición, sino también, las oportunidades de trabajo intersectorial que podemos lograr en un escenario tan desafiante como lo son las enfermedades huérfanas. Además, nuestros lectores podrán descubrir a través de infografías los datos más relevantes de esta patología, así como un glosario que facilitará una mayor comprensión.

Los autores de este texto son los líderes de las asociaciones Jackeline Micolta Victoria y Carlos Carballo, a quienes queremos agradecer su confianza en nuestra institución, y quienes además han sido eje central en el desarrollo de todo el proyecto que busca impactar de manera positiva a pacientes, cuidadores, familias, profesionales y sociedad en general.

Esperamos que este sea el inicio de un escenario que aporte al ecosistema de innovación social en salud en Colombia, con una visión centrada en el paciente, que valora las comunidades de aprendizaje y que reconoce en los procesos colaborativos la importancia de consolidar un sistema de salud de calidad que propenda por el Bienestar y la Calidad de Vida de las personas y los territorios.

María Clara Rangel Galvis
Rectora Universidad El Bosque

Carlos Felipe Escobar Roa
Director HUBiEX Universidad El Bosque

²⁰ Bernadette Modell a & Matthew Darlisona. Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators. Bulletin of the World Health Organization | June 2008, 86 (6)

²¹ Huttie A, Maestre G, Lantigua R, Green N. Sickel Cell in Sickel Cell Disease in Latin America and the United States. Pediatr Blood Cancer. 2015;1-6.



FUNDAMENTOS: INVESTIGACIÓN Y DERECHOS

Lo que debes saber desde
la salud y los derechos

Datos de interés
sobre la condición,
qué dice la ley
colombiana sobre
la Anemia de
Células Falciforme

¿Qué es la Anemia de Células Falciformes?

Este tipo de anemia es considerado como una de las enfermedades de la sangre más comunes que existe; sin embargo, es bastante compleja, razón por la cual explicaremos de qué se trata, cuáles son sus características y cómo se diagnostica.

Para entender las características se debe saber primero que la hemoglobina es una proteína que se encuentra dentro de los glóbulos rojos y su función principal es llevar el oxígeno a todas las partes del cuerpo. Dicha hemoglobina cuenta con glóbulos rojos lisos, flexibles y redondos,

los cuales permiten que fluyan fácilmente por los vasos sanguíneos²².

La ACF es una anomalía genética hereditaria de la hemoglobina (la proteína presente en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno) caracterizada por la presencia de glóbulos rojos en forma de hoz (media luna) y anemia crónica, causada por una excesiva destrucción de dichos glóbulos rojos anómalos. Lo cual interrumpe la circulación regular de la sangre, produce bloqueo en los vasos sanguíneos y, en consecuencia, genera una crisis de dolor en los pacientes. Dichas crisis pueden desembocar en infecciones, síndrome torácico agudo y accidente cerebrovascular.

“Uno puede amanecer bien y estar bien, pero en la noche cae en crisis... Los dolores son muy intensos, pero uno los sobrelleva teniendo una buena hidratación y no teniendo tanto estrés”.

“Las personas con rasgo drepanocítico presentan un riesgo más elevado de sufrir enfermedad renal crónica y embolia pulmonar. En raras ocasiones, pueden detectar sangre en su orina. Las personas con rasgo de células falciformes también están en riesgo de sufrir una forma extremadamente poco frecuente de cáncer de riñón”²³.

²² <https://www.tucuentasmucho.com/que-es-la-enfermedad-de-celulas-falciformes>

²³ <https://www.msmanuals.com/es-co/hogar/trastornos-de-la-sangre/anemia/anemia-de-c%C3%A9lulas-falciformes-anemia-drepanoc%C3%ADtica-o-drepanocitosis>

¿Síntomático y/o asintomático?

Las alteraciones genéticas en el gen de la hemoglobina no siempre causan un impacto visible en el organismo; hay quienes son portadores (solo un gen alterado), pero no muestran síntomas y viven con esta condición a la sombra, mientras otros, comienzan con dolores fuertes en las extremidades, mareos, ojos amarillos y hasta náuseas. Los síntomas pueden ser variados y constantes, por lo cual el cuidador deberá anotar un diario para hacer el seguimiento correspondiente.

A las primeras manifestaciones se suman una serie de complicaciones que siempre hay que tener en seguimiento para comunicarlo, sin evadir ninguna información, al médico tratante.

Entre las complicaciones que se han identificado como las más comunes están²⁴:

- Crisis de dolor agudo.
- Dolor crónico.
- Síndrome torácico agudo.
- Problemas cardíacos.
- Retraso en el crecimiento y la pubertad.
- Presentar problemas oculares (afectación de la retina).
- Cálculos biliares.
- Daño en el bazo por infecciones.
- Úlceras en las piernas.
- Problemas en los riñones (no producir una orina tan concentrada como debería ser).

- Problemas y dolor en articulaciones como hombros, rodillas, tobillos y cadera.
- Derrame cerebral o síntomas cercanos que se conocen como lesiones cerebrales silenciosas.
- Afectaciones en el hígado debido a los bloqueos en los vasos sanguíneos con glóbulos rojos falciformes.
- Hipertensión arterial durante el embarazo, la cual aumenta el riesgo de aborto espontáneo, un parto prematuro y que el bebé nazca con bajo peso.
- El priapismo: una erección mantenida y dolorosa, la cual se produce por obstrucción del flujo de salida venosa e ingurgitación secundaria de los cuerpos cavernosos.

Frente a esta última complicación, la consulta a urgencias se estima en un 30 %, porcentaje que podría ser mayor debido al prejuicio social al que se expone el paciente. Muchos de ellos manejan la complicación con remedios caseros.

Esta serie de complicaciones afecta a casi la totalidad de órganos y, por lo tanto, se puede convertir en episodios infecciosos.

“El dolor que se siente por la anemia falciforme es como si tuviera los huesos de vidrio”.

Luis Fernando Caicedo.

Paciente de 58 años con ACF.

²⁴ <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/sickle-cell-anemia/symptoms-causes/syc-20355876>

¿Cómo educar a los niños sobre la ACF?

Ser padre o cuidador de un niño o niña con Anemia de Células Falciformes es una tarea que requiere de constancia y mucha entrega por parte de sus padres, familia y cuidadores.

Desde cuidar de la temperatura ambiente en la que está el menor hasta supervisar que no realice ejercicios o deportes extremos que lo expongan a una falta de oxígeno.

Por esto, hay que tener en cuenta estos consejos útiles para contarle a los niños y niñas sobre este tipo de anemia que según la Organización Mundial de la Salud (OMS) afecta al 5 % de la población mundial²⁵.

Recuerde que:

- Un niño diagnosticado con ACF debe tener cuidados de prevención diarios para evitar una crisis de dolor.

- No toda la información que se encuentra en internet es verídica, por lo tanto, es mejor seguir el tratamiento y las indicaciones del médico tratante.
- Es importante contar con una red de apoyo para que el niño siempre se sienta respaldado y conozca de primera mano historias parecidas a la suya.
- No debe señalar al menor ni hacerlo sentir diferente por tener una condición. La vida del niño debería ser similar a la de sus pares.
- En el colegio, recuerde avisar a los profesores para tener un apoyo dentro de la institución en caso de una crisis o de un evento que desencadene una.

Como familiar y cuidador deberá explicarle la importancia de seguir las normas de cuidado para mantenerse sano, hacerle saber que su salud y que se sienta bien emocionalmente es lo más importante, y nunca, hacerlo sentir como alguien diferente.

²⁵ https://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/WHA59/A59_9-sp.pdf Consultada el 25 de abril 2022.

¿Cómo educar a los niños sobre la ACF?

Ser padre o cuidador de un niño o niña con Anemia de Células Falciformes es una tarea que requiere de constancia y mucha entrega por parte de sus padres, familia y cuidadores.

Como todo niño es inquieto, como familiar y cuidador deberá explicarle la importancia de seguir las normas de cuidado para mantenerse sano, hacerle saber que su salud y que se sienta bien emocionalmente es lo más importante, y nunca, hacerlo sentir como alguien diferente.

Contar con la ayuda del colegio es fundamental, allí se debe tener en cuenta que:

Un niño diagnosticado con ACF debe tener cuidados de prevención diarios para evitar una crisis de dolor.

No toda la información que se encuentra en internet es verídica, por lo tanto, es mejor seguir el tratamiento y las indicaciones del médico tratante.

Es importante contar con una red de apoyo para que el niño siempre se sienta respaldado y conozca de primera mano historias parecidas a la suya.

No debe señalar al menor ni hacerlo sentir diferente por tener una condición. La vida del niño debería ser lo más normal posible.

En el colegio, recuerde avisar a los profesores para tener un apoyo dentro de la institución en caso de una crisis o de un evento que desencadene una.



Contexto (cifras y aspectos relevantes de la condición)

De acuerdo con el informe NotAloneSickleCell.com 'Global Impact of SCD', "entre 2010 y 2050, se espera que el número de niños nacidos con anemia drepanocítica crezca un 30 % en todo el mundo"²⁶.

La ACF es un trastorno hereditario proveniente de dos alteraciones genéticas en el gen de la hemoglobina y que afecta principalmente a los glóbulos rojos.

Es considerada como una enfermedad rara, es decir, que afecta a un número pequeño de personas en comparación con la población general. Según el Ministerio de Salud y Protección de Colombia, estas pueden ser "potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad"²⁷.

Pese a no tener cura, sí tiene un tratamiento que cuenta desde el primer momento y que se convierte en un apoyo -junto con su cuidador- para mantener y entender la vida desde una condición que sumerge el cuerpo en dolores discapacitantes y que limita aspectos de la vida como la posibilidad de ser madre o padre.

De acuerdo con el informe Drepanocitosis en Colombia²⁸: análisis de la notificación como enfermedad huérfana o rara al sistema de vigilancia en salud pública, 2016 y 2017, "en el censo realizado en el 2013 a través de la cuenta

de alto costo, se identificaron 157 personas con la enfermedad, residentes en su mayoría en Cauca (n=86), Valle del Cauca (n=27) y Nariño (n=19). El evento se presentó en su mayoría en mujeres (50,4%). Posteriormente, en 2016, se inicia la vigilancia de enfermedades huérfanas a través del SIVIGILA".

En este sistema contiene el número de pacientes reportados por medio de una prueba de laboratorio; partiendo de eso, se tiene información valiosa como describir la incidencia, prevalencia y distribución geográfica de los casos de drepanocitosis a partir de la vigilancia rutinaria de enfermedades huérfanas en Colombia durante esos años.

¿Hay tratamiento?

Trasplante de médula ósea, transfusiones y medicamentos

Actualmente, el único tratamiento potencialmente curativo es el trasplante de médula ósea, pues este permitiría suspender los tratamientos crónicos; sin embargo, representa un alto riesgo para los pacientes, pues esta debe adaptarse al nuevo cuerpo.

La médula ósea es un tejido suave y esponjoso, con muchos vasos sanguíneos, que se encuentra en el centro de la mayoría de los huesos. Hay dos tipos de médula ósea: la roja y la amarilla. La roja contiene las células madre sanguíneas que se transforman en glóbulos rojos,

glóbulos blancos y plaquetas; mientras que la amarilla está compuesta, en su mayor parte, de grasa y contiene las células madre que se transforman en cartílago, grasa o células óseas²⁹.

Un trasplante de este tipo implica recolectar células saludables de la médula de un donante y pasarlas a un paciente, cuya médula ósea no esté funcionando bien. **El procedimiento se hace solo en casos graves en niños con daños mínimos en sus órganos.**

Datos importantes

En Colombia, la drepanocitosis es reconocida como una enfermedad huérfana, la cual es una de las patologías genéticas de mayor prevalencia en el país con una tasa de 1 % de incidencia en la población afrodescendiente; siendo Chocó, Nariño y Santander, los departamentos más afectados³⁰.

La ACF es común en personas con familiares provenientes de África, el Caribe, Grecia, India, Italia, Malta, Cerdeña, Arabia Saudita, Turquía, Sudamérica o Centroamérica.

"Los niños que padecen anemia drepanocítica suelen tener un torso relativamente corto, pero sus brazos, piernas, dedos de las manos y dedos de los pies son largos. **Las alteraciones en los huesos y la médula ósea causan dolor óseo, especialmente en las manos y en los pies.** Pueden presentarse episodios de dolor articular acompañados de fiebre, y es probable que la articulación de la cadera llegue a dañarse tanto, que finalmente tenga que ser reemplazada"³¹.

²⁶ <https://www.notaloneinsicklecell.com/Global-Impact-Of-SCD/>

²⁷ <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx#:~:text=Las%20enfermedades%20raras%20son%20enfermedades,y%20alto%20nivel%20de%20complejidad.>

²⁸ Informe Quincenal Epidemiológico Nacional. 15 de enero de 2018. <https://www.ins.gov.co/buscador/IQEN/IQEN%20vol%2023%202018%20num%201.pdf>

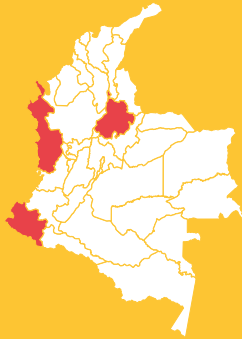
²⁹ Instituto Nacional del Cáncer <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/medula-osea>

³⁰ <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx#:~:text=Las%20enfermedades%20raras%20son%20enfermedades,y%20alto%20nivel%20de%20complejidad.>

³¹ <https://www.msmanuals.com/es-co/hogar/trastornos-de-la-sangre/anemia/anemia-de-c%C3%A9lulas-fal-ciformes-anemia-drepanoc%C3%ADtica-o-drepanocitosis>

Drepanocitosis en Colombia

« La drepanocitosis es una enfermedad huérfana y una de las patologías genéticas de mayor prevalencia en el país con una tasa de 1 % de incidencia en la población afrodescendiente »



Chocó, Nariño y Santander son los departamentos más afectados.³²

La Ley 1392/2010 reconoce que esta condición **representa un problema de especial interés en salud.**³³

En Colombia la detección es tardía y el diagnóstico no es tan claro para los pacientes por:

- 1 La poca educación sobre la condición en la población general sobre la ACF.
- 2 La poca cobertura de profesionales especializados en zonas apartadas del país, donde usualmente se presenta esta condición.

³² <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

³³ <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

¿Existen políticas públicas en Colombia relacionadas con la ACF?

De acuerdo con las asociaciones y fundaciones dedicadas a crear redes entre los pacientes de ACF, existe poca educación hacia la población para realizarse un estudio genético que permita saber si una persona y su pareja son portadores de esta condición.

Entre otras situaciones, se presentan estas complicaciones a la hora de tener información precisa para plantear y trabajar una política pública. Por ejemplo, por lo general, la condición se presenta en zonas apartadas del país donde hay poca cobertura médica y hay escasa presencia de hematólogos o profesionales especializados en el estudio de la sangre.

El 26 de Julio de 2019 fue aprobada la Ley 1980, la cual tiene por objeto regular y ampliar la práctica del tamizaje neonatal en Colombia mediante la detección temprana de ceguera y sordera congénitas, la utilización, almacenamiento y disposición de la muestra de sangre del recién nacido para detectar tempranamente los

errores congénitos del metabolismo y enfermedades que puedan deteriorar la calidad de vida de las personas y otras alteraciones congénitas objeto de tamizaje que generan enfermedades cuyo diagnóstico temprano permite evitar su progresión, secuelas y discapacidad o modificar la calidad o expectativa de vida, como las hemoglioniopatías, entre esas la anemia de células falciformes³⁴.

A medida que avanza la condición, los pacientes comienzan a presentar complicaciones como nefropatías, osteonecrosis, retinopatía, síndrome torácico agudo (STA) y la hipertensión pulmonar, una de las afectaciones más severas que produce esta patología. Como consecuencia, se produce un pico de mortalidad entre los 25 y 34 años. Sin embargo, de acuerdo con La Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz,, en el país existe un problema de subregistro de esta mortalidad, pues no se sabe a ciencia cierta cuántos pacientes con esta condición hay en Colombia y cuántos mueren por sus complicaciones.

Por lo general, la condición se presenta en zonas apartadas del país donde hay poca cobertura médica. Por ejemplo, no hay hematólogos o profesionales especializados en el estudio de la sangre en dichas zonas.

³⁴ <https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DEL%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf>

Complicaciones más comunes de la ACF

Una persona o menor diagnosticado con Anemia de Células Falciforme es más vulnerable a tener complicaciones de salud relacionadas con los pulmones, el corazón y los riñones que el resto de la población.

1

Los pulmones: la respiración y el sueño son los más afectados por esta condición. En algunos países el sistema de salud entrega a los pacientes y familiares una hoja de ruta o lista de verificación de problemas relacionados con la respiración para que, previo a ir por urgencias, pueda verificar su estado, como:

- > Dificultad para respirar.
- > Niveles bajos de oxígeno (hipoxemia).
- > Dolor de pecho.
- > Mojar la cama después de los 10 años.
- > Incapacidad para concentrarse o pensar con claridad; confusión.
- > Despertarse con cansancio excesivo.

2

El corazón: este es uno de los órganos más golpeados por esta condición. A menudo, la presión arterial alta aumenta la carga de trabajo del corazón y de los vasos sanguíneos, lo cual puede causar complicaciones. Para contrarrestar la presión alta, la persona puede:

- > Comer alimentos saludables.
- > Hacer actividad física de bajo impacto durante 30 minutos.
- > No fumar o ingerir bebidas alcohólicas.
- > Dormir bien y tiempo suficiente (al menos 8 horas diarias).

3

Los riñones: los problemas renales son muy comunes en personas con ACF por lo cual el paciente debe realizarse pruebas de orina cada vez que el médico lo disponga; generalmente se realiza una al año para saber en qué condiciones se encuentra este órgano y si tiene albuminuria o demasiada proteína en la orina.

- > La albúmina es una proteína que se encuentra en la sangre. Un riñón sano no permite que la albúmina pase de la sangre a la orina, mientras que un riñón dañado sí deja pasar algo de albúmina a la orina.
- > Dicha proteína se detecta por medio de un análisis de orina con tira reactiva seguido de una medición de albúmina y creatinina en la orina.



Dentro del protocolo establecido en el país, desde 2016 los médicos tratantes deben reportar a los pacientes con esta condición en el Sistema de Salud Pública (SIVIGILA), el cual tiene como responsabilidad el proceso de observación y análisis objetivo, sistemático y constante de los eventos en salud, el cual sustenta la orientación, planificación, ejecución, seguimiento y evaluación de la práctica de la salud pública³⁵.

Dicho protocolo de notificación de la drepanocitosis como enfermedad rara o huérfana ha permitido que año tras año aumente el número de personas con esta condición que se encuentran dentro del registro nacional. Sin embargo, no ha sido suficiente. Al segundo año de implementación se obtuvo que la ACF se ha notificado en mayor proporción en el sexo femenino, adolescentes y personas residentes en la costa pacífica. Es

más prevalente en el Valle del Cauca y en Buenaventura³⁶.

Según el informe quincenal epidemiológico nacional 2018, tras estudiar las cifras reportadas entre 2016 y 2017, se puede ver que la distribución geográfica de los casos muestra un patrón en la región Pacífica, zona que se caracteriza por la presencia de población afrocolombiana³⁷.

Ley 1392/2010: qué dice sobre la ACF

La Ley 1392/2010 reconoce que esta condición representa un problema de especial interés en salud. Sin embargo, el avance hacia una ruta de diagnóstico y tratamiento en el país ha sido lento.

En dicha ley, el Gobierno nacional se compromete a implementar un sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, como en el caso de la Anemia de Células Falciforme.

“Con el registro de pacientes se busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades huérfanas que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, **la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren,** neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social”³⁸.

³⁵ <https://www.minsalud.gov.co/salud/Paginas/SIVIGILA.aspx#:~:text=El%20Sistema%20de%20Salud%20P%C3%ABlica,pr%C3%A1ctica%20de%20la%20salud%20p%C3%ABlica.>

³⁶ Drepanocitosis en Colombia: análisis de la notificación como enfermedad huérfana o rara al sistema de vigilancia en salud pública, 2016 y 2017. Sandra Patricia Misnaza Castrillón.

³⁷ Informe Quincenal Epidemiológico Nacional. 15 de enero de 2018. <https://www.ins.gov.co/buscador/IQEN/IQEN%20vol%2023%202018%20num%201.pdf>

³⁸ <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

Sin embargo, no se refiere directamente a la condición de ACF, pues esta es considerada como una enfermedad más de las huérfanas que se presentan en el país.

De acuerdo con el Protocolo de Vigilancia Pública sobre las enfermedades huérfanas y raras, la hiperplasia suprarrenal congénita, el déficit de biotinidasa, la fenilcetonuria, la galactosemia, el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media, la acidemia propiónica, la drepanocitosis y la fibrosis quística hacen parte del sistema de alerta temprana por lo cual deberán ingresar a dicho sistema tras su confirmación por laboratorio, acorde con lo establecido en el anexo 02 del protocolo de vigilancia de enfermedades huérfanas³⁹.

Relatos de éxito

Aunque las recomendaciones médicas para los pacientes con Anemia de Células Falciformes en cuanto a la práctica de deportes se enfocan en que la actividad debe medirse, no debe ser fuerte y evitar a toda costa los cambios de temperatura, muchos atletas con esta condición se han destacado en sus disciplinas cuidando de cerca sus entrenamientos para evitar las crisis de dolor. ¿Cómo lo han hecho?

Algunas personas con esta condición tienen más posibilidades de verse afectadas por estar bajo el sol o en bajas temperaturas durante más tiempo. Los estudios han demostrado que las probabilidades de tener este problema pueden reducirse si se evita la deshidra-

tación y exponerse a demasiado calor durante el entrenamiento.

Quienes hacen parte de equipos deportivos competitivos deben concentrarse en mantener un buen acondicionamiento físico durante el entrenamiento, calentamiento y enfriamiento. Para evitar una crisis por la práctica del deporte se recomienda:

- Establecer su propio ritmo y aumentar su intensidad lentamente.
- Descansar con frecuencia entre ejercicios o series repetitivas.
- Beber agua antes, durante y después del entrenamiento y las actividades de acondicionamiento físico.
- Mantener la temperatura corporal fresca cuando se haga ejercicio bajo temperaturas altas y humedad.
- Buscar atención médica de inmediato si tiene malestar.

Para el Ministerio de Salud y Protección, la ruta dispuesta en el Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) respecto a la atención humanizada “pretende transformar la cultura de la sociedad hacia la búsqueda de consensos mínimos que produzcan un mejor ejercicio de los derechos y deberes de los ciudadanos y en especial de la población infantil”⁴⁰.

Esta cuenta con una estrategia de atención preconcepcional y prenatal, la cual vela por la salud materna y neonatal: atención preconcepcional, prenatal y post neonatal inmediata.

Justo en esta ruta se centra la detección temprana desde los exámenes preconcepcionales hasta el nacimiento.

³⁹ http://www.saludcapital.gov.co/CTDLab/Publicaciones/2021/Protocolo_VSP-Enfermedades_huerfanas.pdf Página 13.

⁴⁰ <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PI/Paginas/calidad-humanizacion-atencion.aspx>

Atención humanizada para los pacientes

El Ministerio de Salud y Protección dispone de la ruta para la atención humanizada que incluye una estrategia de atención preconcepcional y prenatal, la cual vela por la salud materna y neonatal: **atención preconcepcional, prenatal y posneonatal inmediata.**

Justo en esta ruta se centra la detección temprana desde los exámenes preconcepcionales hasta el nacimiento.

La atención humanizada quiere erradicar conductas **institucionales como:**

- « Trato indigno
- « Violencia psicológica
- « Negligencia
- « Discriminación por género, raza, discapacidad o cualquier otra condición.

Y garantizar la continuidad de la atención, un mandato que se rompe cuando se da un diagnóstico errado o uno tardío; cuando se extienden los tiempos entre una cita y otra o cuando el tratamiento dado al paciente no es el indicado para su enfermedad.

La atención humanizada quiere erradicar conductas institucionales como:

- Trato indigno
- Violencia psicológica
- Negligencia
- Discriminación por género, raza, discapacidad o cualquier otra condición.

Y garantizar la continuidad de la atención, un mandato que se rompe cuando

se da un diagnóstico errado o uno tardío; cuando se extienden los tiempos entre una cita y otra o cuando el tratamiento dado al paciente no es el indicado para su enfermedad.

Una atención humanizada para pacientes con ACF representa que sean tenidos en cuenta como una población con una condición específica y que empiecen a ser contados y tenidos en cuenta para que deje de haber un subregistro.



Glosario de términos

Accidente cerebrovascular: también llamado ataque cerebral, es una lesión cerebral que puede afectar gravemente al cuerpo; se produce cuando los drepanocitos se atascan en un vaso sanguíneo y obstruyen el flujo de sangre hacia el cerebro.⁴¹

Albuminuria: es un signo de enfermedad renal que refleja el exceso de proteína en la orina. La albúmina es una proteína que se encuentra en la sangre. Un riñón sano no permite que la albúmina pase de la sangre a la orina, mientras que un riñón dañado sí deja pasar algo de albúmina a la orina⁴².

Anemia de células falciformes (ACF) o Drepanocitosis: es una anomalía genética hereditaria de la hemoglobina (la proteína presente en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno) caracterizada por la presencia de glóbulos rojos en forma de hoz (media luna) y anemia crónica, causada por una excesiva destrucción de dichos glóbulos rojos anómalos⁴³.

Anemia hemolítica: es un tipo de anemia que ocurre cuando los glóbulos rojos se degradan más deprisa de lo que el cuerpo puede fabricar⁴⁴.

Célula Falciforme: glóbulo rojo con forma de hoz o de media luna

Electroforesis: es una técnica que emplean los científicos en el laboratorio utilizada para separar moléculas o proteínas con base a su tamaño y carga eléctrica. Se utiliza una corriente eléctrica para mover las moléculas y que se separen a través de un gel⁴⁵.

Enfermedad rara o huérfana: Son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. Una enfermedad puede ser rara en una región, pero habitual en otra.

Eritrocito: célula de la sangre de forma redonda u ovalada y de color rojo que contiene hemoglobina y se encarga de transportar el oxígeno a todas las partes del cuerpo.

Crisis vaso oclusiva: es un síntoma importante de la anemia de células falciformes. En la que el dolor se manifiesta cuando los glóbulos rojos falciformes bloquean el flujo sanguíneo en los pequeños vasos sanguíneos del pecho, el abdomen y las articulaciones⁴⁶.

Hemoglobina: proteína del interior de los glóbulos rojos que transporta oxígeno⁴⁷.

Hemoglobina fetal: Es la principal proteína de transporte de oxígeno a todas las partes del cuerpo en el feto humano durante los últimos siete meses de desarrollo en el útero y en el recién nacido hasta aproximadamente 6 meses de edad, momento en el cual ya se ha sustituido prácticamente toda por hemoglobina adulta. Funcionalmente, la hemoglobina fetal difiere de la hemoglobina adulta en que es capaz de unirse al oxígeno con mayor afinidad, dando al feto en desarrollo un mejor acceso al oxígeno del torrente sanguíneo de la madre⁴⁸.

Hemoglobinopatía: trastornos genéticos que afectan la estructura o la producción de la molécula de hemoglobina.

Herencia autosómica recesiva: una de las formas en que un rasgo o afección genética pasa (hereda) de padres a hijos.

El niño presenta la afección genética cuando hereda dos copias de un gen mutado (cambiado), una del padre y otra de la madre⁴⁹.

Rasgo genético: características de cada organismo heredadas de padres a hijos que son determinadas por los genes.

Secuestro esplénico: es una complicación de la enfermedad de células falciformes cuando las células falciformes quedan obstruidas en el bazo y provocan el agrandamiento del bazo⁵⁰.

Síndrome torácico agudo: Infiltrado pulmonar nuevo junto con una combinación de fiebre, dolor torácico y síntomas respiratorios como taquipnea, tos y disnea⁵¹.

Portador: es una persona que puede transmitir una enfermedad hereditaria (genética) a sus hijos pero que no la tiene.

Electroforesis: Desplazamiento de sustancias por la acción de un campo eléctrico⁵².

Ictericia: coloración amarilla de la piel y las mucosas, debida a un incremento de pigmentos biliares en la sangre⁵³.

Priapismo: es una erección prolongada del pene, en los pacientes con anemia de células falciformes ocurre al bloquearse los vasos sanguíneos del pene⁵⁴.

⁴⁶ <https://www.stanfordchildrens.org/>

⁴⁷ <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/hemoglobina>

⁴⁸ <https://www.tellmegen.com/resultados/rasgos-personalidad-genetica/persistencia-de-la-hemoglobina-fetal>

⁴⁹ www.cancer.gov/

⁵⁰ <https://www.stjude.org/es/cuidado-tratamiento/sabia-usted/hematologia/secuestro-esplénico-agudo-y-la-enfermedad-de-células-falciformes.html>

⁵¹ <https://www.analesdepediatría.org/>

⁵² <https://dle.rae.es/electroforesis?m=form>

⁵³ <https://dle.rae.es/ictericia?m=form>

⁵⁴ <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/sickle-cell-anemia/symptoms-causes/syc-20355876>

⁴¹ <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/sicklecell/symptoms.html>

⁴² <https://www.niddk.nih.gov/health-information/informacion-de-la-salud/enfermedades-rinones/informacion-general/diagnostico/albuminuria-albumina-orina>

⁴³ <https://www.merckmanuals.com/es-us/hogar/trastornos-de-la-sangre/anemia/anemia-de-c%C3%A9lulas-falciformes-anemia-drepanoc%C3%ADtica-o-drepanocitosis>

⁴⁴ <https://kidshealth.org/es/parents/anemia-hemolytic.html>

⁴⁵ <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Electroforesis>



apoyado por:  NOVARTIS

Tambores de Vida es una colaboración entre Universidad El Bosque, la Fundación Sicklemia, la Asociación Colombiana de Pacientes con Drepanocitosis Red Familias de Hoz y es apoyado por Novartis.