



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA LABORATORIO CLÍNICO**

Anemia Falciforme, diagnóstico clínico y de laboratorio

**Trabajo de Titulación para optar al título de Licenciada en
Laboratorio Clínico**

Autora:

Reyes Bayas, Angie Viviana.

Tutora:

Mgs. Aida Mercedes Balladares Saltos.

Riobamba, Ecuador. 2026

DECLARATORIA DE AUTORÍA

Yo, Angie Viviana Reyes Bayas, con cédula de ciudadanía 1804905196, autora del trabajo de investigación titulado: Anemia Falciforme, diagnóstico clínico y de laboratorio, certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mí exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedemos a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto de los derechos de autoría de la obra referida, será de nuestra entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, 29 de abril de 2026.



Angie Viviana Reyes Bayas

C.I: 1804905196

DICTAMEN FAVORABLE DEL PROFESOR TUTOR

Quien suscribe, **Mgs. Mercedes Balladares Saltos** catedrático adscrito a la **Facultad de la Facultad de Ciencias de la Salud**, por medio del presente documento certifico haber asesorado y revisado el desarrollo del trabajo de investigación titulado: **Anemia Falciforme, diagnóstico clínico y de laboratorio** bajo la autoría de **Angie Viviana Reyes Bayas**; por lo que se autoriza ejecutar los trámites legales para su sustentación.

Es todo cuanto informar en honor a la verdad; en Riobamba, a los 29 días del mes de abril de 2026.



Mgs. Mercedes Balladares Saltos

C.I: 1801949908

CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado para la evaluación del trabajo de investigación Anemia Falciforme, diagnóstico clínico y de laboratorio por Angie Viviana Reyes Bayas, con cédula de identidad número 1804905196, bajo la tutoría de Mgs. Mercedes Balladares Saltos; certificamos que recomendamos la APROBACIÓN de este con fines de titulación. Previamente se ha evaluado el trabajo de investigación y escuchada la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba 29 de abril del 2026.


Carlos Iván Peñafiel Méndez, Mgs.
PRESIDENTE DEL TRIBUNAL DE GRADO



Norma Susana Chávez Villagómez, Mgs.
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Iván Marcelo Cantuña Vallejo, MsC.
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO





CERTIFICACIÓN

Que, **REYES BAYAS ANGIE VIVIANA** con CC: **1804905196**, estudiante de la Carrera **LABORATORIO CLÍNICO**, Facultad de **CIENCIAS DE LA SALUD**; ha trabajado bajo mi tutoría el trabajo de investigación titulado "**ANEMIA FALCIFORME, DIAGNÓSTICO CLÍNICO Y DE LABORATORIO**", cumple con el **7%**, de acuerdo al reporte del sistema Anti plagio COMPILATIO, porcentaje aceptado de acuerdo a la reglamentación institucional, por consiguiente, autorizo continuar con el proceso.

Riobamba, 29 de abril de 2026

Mgs. Aida Mercedes Balladares Saltos
TUTORA

DEDICATORIA

A Dios quien ha sido mi fuerza y mi motor principal para continuar mi camino, a mi pilar fundamental, mi amado padre que no se encuentra presente físicamente, pero permanece eternamente grabado en mi corazón, cuyo apoyo incondicional, amor, enseñanza y cariño me han ido preparando para continuar este camino sin su presencia, pero siempre extrañándole y recordándole cada día de mi vida.

Esta tesis está dedicada a su eterna memoria que siempre perdurará en mí y en cada logro alcanzado.

A mi ejemplo, mi madre que con su amor, paciencia, esfuerzo y dedicación me ha llevado a culminar este largo camino y cumplir mis metas, sin ella nada de esto sería posible.

Angie Viviana Reyes Bayas

AGRADECIMIENTO

A mis padres, hermana, sobrinos y tía, que con su apoyo incondicional han sido parte de este largo camino que me ha llevado hasta aquí.

Me es grato expresar mi más profundo agradecimiento a la Universidad Nacional de Chimborazo, por darme la oportunidad de desarrollarme académicamente y crecer en mi carrera profesional. Agradezco a los docentes que, con su compromiso y sabiduría, han aportado significativamente a mi formación académica.

Mi profunda gratitud y agradecimiento a mi tutora Mgs. Mercedes Balladares Saltos cuyo conocimiento y enseñanzas han sido una inspiración para mí durante mi formación académica ya que gracias a su orientación, dedicación, paciencia y apoyo constante fueron fundamentales durante el desarrollo de este proyecto de investigación.

Angie Viviana Reyes Bayas

ÍNDICE GENERAL

DECLARATORIA DE AUTORÍA	
DICTAMEN FAVORABLE DEL PROFESOR TUTOR	
CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL	
CERTIFICADO ANTIPLAGIO	
DEDICATORIA	
AGRADECIMIENTO	
ÍNDICE GENERAL	
ÍNDICE DE TABLAS.	
ÍNDICE DE ANEXOS	
RESUMEN	
ABSTRACT	
CAPÍTULO I. -----	14
1. INTRODUCCIÓN.-----	14
CAPÍTULO II. -----	17
2. MARCO TEÓRICO. -----	17
ANEMIA -----	17
CLASIFICACIÓN DE ANEMIA -----	17
ANEMIA HEMOLÍTICA-----	17
ANEMIA APLÁSICA -----	18
ESTRUCTURA DE LA HEMOGLOBINA-----	18
ANEMIA FALCIFORME -----	19
FISIOPATOLOGÍA-----	19
EPIDEMIOLOGÍA-----	20
ENFERMEDADES ASOCIADAS A LA ANEMIA FALCIFORME -----	21
CARDIOPATÍAS -----	21
ACCIDENTES CEREBROVASCULARES -----	21
PRIAPISMO -----	21
DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO-----	21
DIAGNÓSTICO PRENATAL -----	21
PRUEBAS HEMATOLÓGICAS BÁSICAS -----	22
HEMOGRAMA COMPLETO -----	22

HEMATÍES -----	22
HEMOGLOBINA -----	23
HEMATOCRITO -----	23
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO (VCM) -----	23
HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA /HCM) -----	23
CONCENTRACIÓN CORPUSCULAR MEDIA DE LA HEMOGLOBINA (CHCM) -----	24
HALLAZGOS EN SANGRE PERIFÉRICA -----	24
FROTIS SANGUÍNEO-----	24
OTROS HALLAZGOS-----	24
PRUEBAS ESPECÍFICAS DE LA HEMOGLOBINA -----	25
PRUEBA DE SOLUBILIDAD PARA LA HEMOGLOBINA S -----	25
FUNDAMENTO -----	25
PRUEBA DE DIAGNÓSTICO RÁPIDO -----	25
ELECTROFORESIS DE HEMOGLOBINA-----	26
ELECTROFORESIS A PH ALCALINO-----	26
CROMATOGRAFÍA LÍQUIDA DE ALTA RESOLUCIÓN (HPLC)-----	27
PRUEBAS BIOQUÍMICAS-----	27
BILIRRUBINA INDIRECTA -----	27
LACTATO DESHIDROGENASA (LDH)-----	28
HAPTOGLOBINA-----	28
MANIFESTACIONES CLÍNICAS-----	28
CRISIS VASOOCCLUSIVAS -----	28
CRISIS DE SECUESTRO ESPLÉNICO -----	29
CAPÍTULO III. -----	30
3. METODOLOGÍA. -----	30
CAPÍTULO IV. -----	32
4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN -----	32
CAPÍTULO V. -----	44
5. CONCLUSIONES-----	44

ÍNDICE DE TABLAS.

Tabla 1 Hallazgos de los parámetros hematológicos de la anemia falciforme.....	32
Tabla 2 Principales manifestaciones clínicas de los pacientes con anemia falciforme	36
Tabla 3 Métodos de diagnóstico aplicados a la determinación de la anemia falciforme. ..	40

ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo 1 Esferocitosis en frotis en sangre periférica.

Anexo 2 Morfología de los eritrocitos en la anemia falciforme, células en forma de Hoz en la anemia falciforme

Anexo 3 Frotis de Sangre Periférica en la Anemia de células falciformes

Anexo 4 Inclusiones puntiformes basófilos (de color azul púrpura)

Anexo 5 Cuerpos de Howell-Jolly

Anexo 6 Inserto de la prueba Sickle SCAN

Anexo 7 Casette para prueba rápida Sickle SCAN para detección de la anemia falciforme.

RESUMEN

La anemia falciforme conocida también como anemia drepanocítica es una alteración hereditaria de origen autosómica recesiva, caracterizada por la existencia de la hemoglobina S producida por una mutación localizada en el cromosoma 11 en la que existe un reemplazo de una valina por un ácido glutámico en la sexta posición de la subunidad β de la hemoglobina, este trastorno es de alta relevancia clínica en la salud pública. El presente estudio tuvo como objetivo analizar el diagnóstico clínico y de laboratorio de la anemia falciforme en el que se recopiló información de publicaciones mediante una revisión sistemática de la literatura científica. La investigación se desarrolló bajo un enfoque cualitativo, de tipo descriptivo, con diseño no experimental, transversal y retrospectivo. La población estuvo conformada por 50 artículos científicos y una muestra constituida por 30. Los resultados evidencian alteraciones hematológicas persistentes y expresión clínica heterogénea de carácter multisistémico. En el diagnóstico, las pruebas electroforéticas y los métodos de tamizaje de bajo costo permiten la detección inicial, mientras que las técnicas moleculares aportan confirmación diagnóstica, concluyendo que la integración de pruebas complementarias favorece una identificación temprana y confiable de la anemia falciforme.

Palabras claves: anemia falciforme, hematíes, drepanocitosis, hemoglobina S.

ABSTRACT

Sickle cell anemia (SCA), or drepanocytosis, is an autosomal recessive hereditary disorder primarily characterized by the synthesis of abnormal hemoglobin β -subunit. This condition arises from a specific point mutation on chromosome 11, wherein valine substituted for glutamic acid at the sixth position of the hemoglobin β -subunit globin chain. Given its profound impact on global public health, this study analyses current clinical and laboratory diagnostic methodologies through a systematic literature review. Employing a qualitative, descriptive approach within a non-experimental, cross-sectional, and retrospective framework, the study synthesized findings from 30 peer-reviewed articles selected from an initial corpus of 50. The results highlight the multisystemic nature of the disease, marked by persistent hematological alterations and heterogeneous clinical expressions. Regarding diagnostic protocols, the analysis indicates that while electrophoretic and low-cost screening methods remain fundamental for initial detection, molecular techniques are indispensable for definitive confirmation. To sum up, the integration of multi-tiered laboratory testing facilitates the early, reliable identification of SCA, which is crucial for improving patient outcomes and management.

Keywords: sickle cell anemia, red blood cells, drepanocytosis, hemoglobin S.

Reviewed and improved by Jacqueline Armijos



CAPÍTULO I.

1. INTRODUCCIÓN.

La anemia de células falciformes es un trastorno hereditario cuyo patrón de herencia es autosómico recesivo, esta se distingue por la existencia de hemoglobina S, y se produce por el reemplazo de un ácido glutámico por una valina en la sexta subunidad β de la hemoglobina. En este caso, los glóbulos rojos falciformes contienen HbS o HbS combinada con otros alelos β anormales. Cuando hay hipoxemia, la hemoglobina se polimeriza, lo que provoca que los eritrocitos se deformen y adquieran rigidez¹.

La Organización Mundial de la Salud (OMS), afirma que “La anemia es un problema de salud pública y plantea la meta de reducirla en un 50% para el 2025, especialmente en niños y mujeres en edad reproductiva, población considerada como la más afectada, por lo que la anemia falciforme ha generado gran interés dentro de la comunidad científica por su crecimiento vertiginoso en la población, afirmando que el número de recién nacidos con esta alteración podría pasar de 305.800 en 2010 hasta alrededor de 404.200 en 2050 a nivel global”².

Esta alteración es común en todas las etnias y no se limita únicamente a las poblaciones de raza negra por lo que se encuentra más frecuentemente en el África subsahariana, donde se estima que afecta al 40 % de la población, así como también en descendientes afroamericanos, alcanzando un 8 % de la población. Cabe señalar que en Italia, Turquía, Norte de África y Grecia existe el gen hasta un 40 % de la población. Evidenciando que, en personas originarias del Mediterráneo, africanos y afroamericanos existe un indicio muy elevado este trastorno³.

Por otro lado, en varios países de Latinoamérica como en México, se describe la presencia de AD en menos del 1 % de individuos mestizos en la región central y hasta 14 % en las costas. Cabe recalcar, que en 162 sujetos adultos de diferentes regiones de las costas se encontró el 6 % en la población Nahuas y el 13 % en la población mestiza. En Honduras se encontró que en 202 individuos, la prevalencia de anemia fue 55,1 % en el sexo masculino y 41,9 % en el femenino, la mayoría asociada al déficit de hierro además de otras deficiencias nutricionales, malaria, infecciones y alfa talasemia⁶.

En ciertos países como Venezuela, existen varias investigaciones realizadas con sangre del talón en recién nacidos, en los cuales se estudiaron 101.301 muestras en diferentes hospitales y se encontraron 1.989 (1,96 %) con alguna variable estructural de la hemoglobina, la más frecuente fue la HbS. En Brasil por cada 30.000 neonatos se hallaron 1:1000 enfermos con AD, las regiones más perjudicadas son el nordeste y el sureste: Bahía, Mina Gerais, Río de Janeiro y Río Grande del Sur⁶.

En el Ecuador, la prevalencia de la anemia falciforme no ha sido ampliamente documentada, sin embargo se estima que existe 1'041.559 habitantes afro ecuatorianos que residen en las ciudades de Guayaquil, Esmeraldas, Imbabura, Carchi y dentro de esta población existen 166.649 casos reportados de pacientes con esta alteración⁵.

El Ministerio de Salud Pública del Ecuador (MSP), estima que la anemia de células falciformes perjudica al 16% de la raza negra. Dentro de este contexto, en una investigación realizada se encontró que 1 de cada 12.400 pacientes pediátricos asistía a emergencias del Hospital Pediátrico Francisco Icaza Bustamante, y que el 56,93 % de los casos existentes correspondían al género masculino³.

En la provincia de Esmeraldas, en el Hospital del Sur de la ciudad Delfina Torres Concha, se llevó a cabo un estudio entre los años 2016 a 2018, durante los cuales se aplicaron criterios de inclusión y exclusión. Como resultado, se consiguió una muestra de 67 casos de Anemia drepanocítica, donde se identificó que este trastorno predomina en niños de género masculino. Afirmándose que es más común en los jóvenes de 1 a 17 años con un 67% y en adultos de 18 a 47 años, con un 37%⁴.

Ecuador, es un país caracterizado por sus etnias diversas y el desplazamiento poblacional, razón por la cual ha existido un incremento de la frecuencia de la anemia falciforme, lo que constituye un desafío para los sistemas de vigilancia de salud.

Según el artículo 32 de la constitución del Ecuador señala que “La salud es una potestad que garantiza el país, esta realización esta anexada al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho a la alimentación, la cultura física, la educación, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sostiene el bienestar social”⁷.

Además señala que “El estado protegerá esta facultad mediante políticas culturales, sociales, económicas, educativas y ambientales y el acceso continuo, oportuno y sin excepción a programas y servicios de atención completa de salud, tanto sexual como reproductiva. Además, el beneficio de los servicios de salud se alinearán a los principios de universalidad, equidad solidaridad, interculturalidad, calidad, bioética, precaución y eficacia, con enfoque generacional”⁷.

El presente trabajo de investigación es de vital importancia en el Ecuador ya que, las personas que sufren este grupo de hemoglobinopatías graves ponen en riesgo su vida al no disponer la información necesaria y temprana para conllevar las mismas, por lo que se ha destacado aspectos clínicos causados por desórdenes autosómicos recesivos originados de forma genética.

Aquí se trató temas de relevancia sobre la anemia de células falciformes y la problemática en curso y se indicó una visión amplia y general de los conceptos y el diagnóstico de esta

alteración en la población en general mediante una revisión clara y precisa destacando las formas de prevención oportuna como apoyo diagnóstico.

Además, se distinguió las diversas pruebas de laboratorio y los métodos que se realizan para la detección temprana de la anemia falciforme, las mismas que ayudaron a determinar la presencia de esta alteración y su gravedad, garantizando una intervención temprana, disminuyendo así su impacto en la salud pública.

Esta investigación tiene como objetivo principal recopilar información sobre la anemia falciforme, diagnóstico clínico y pruebas de laboratorio, a partir de la revisión crítica de literatura científica, estructurada en tres ejes fundamentales que se presentan a continuación:

- Destacar los principales hallazgos de los parámetros hematológicos, a través de publicaciones científicas para contribuir en el diagnóstico de la anemia falciforme.
- Analizar las principales manifestaciones clínicas y patologías que presentan los pacientes con anemia falciforme mediante el estudio de casos clínicos obtenidos de fuentes científicas.
- Distinguir las pruebas de laboratorio complementarias para el diagnóstico de anemia falciforme mediante la obtención de información de fuentes científicas para facilitar la detección temprana de este trastorno.

CAPÍTULO II.

2. MARCO TEÓRICO.

Anemia

La anemia se conceptualiza como un trastorno hematológico en el cual los eritrocitos y la concentración de hemoglobina se encuentran por debajo de los parámetros fisiológicos de referencia. Se determina cuando las concentraciones séricas de hemoglobina se encuentran por debajo de los valores establecidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS), los cuales son variables en función de la edad, el sexo y el estado fisiológico del paciente¹.

Este cuadro clínico repercute especialmente en mujeres y niños y se origina cuando la hemoglobina circulante no es suficiente para asegurar un transporte adecuado de oxígeno hacia los tejidos y órganos y la disminución en la capacidad de conducción de la misma en la sangre¹.

Dentro de este contexto, en este déficit se tienen muy pocos glóbulos rojos, estos son anómalos o no contienen suficiente hemoglobina, por lo que se reduce la facultad de la sangre para trasladar oxígeno a los tejidos del organismo y producen síntomas como agotamiento, debilidad, mareos y dificultad para respirar, entre otros¹.

Existen diversas manifestaciones clínicas que el paciente puede experimentar desde crisis hemolíticas vasooclusivas hasta riesgos graves como síndrome torácico agudo, isquemia cerebral. En consecuencia la muerte infantil a temprana edad, las morbilidades agudas y crónicas se deben a la falta de acceso a un diagnóstico temprano y a un tratamiento adecuado, hace que este trastorno sea un problema de salud pública².

Los grupos de población más vulnerables pertenecen a los lactantes y menores de dos años, las mujeres en edad reproductiva con menstruaciones presentes, así como las mujeres gestantes. A nivel global, se estima que esta alteración afecta aproximadamente a 500 millones de mujeres de entre 15 y 49 años y a 269 millones de población infantil de 6 a 59 meses. Para el año 2019, la prevalencia de esta alteración alcanzaba el 30% (539 millones) en mujeres no gestantes y el 37% (32 millones) en mujeres en gestación dentro del mismo rango etario¹.

Clasificación de Anemia

Anemia hemolítica

Esta clase de anemia es el trastorno de la sangre más frecuente en el que los glóbulos rojos se destruyen con mucha más rapidez del que el organismo puede generarlos, es decir existe una reducción de la vida media de los hematíes por destrucción anormalmente elevada (hemólisis), esta alteración puede presentarse de manera súbita o gradual, además puede ir desde formas leves hasta cuadros severos. La médula ósea trata de compensar la hemólisis

incrementando la producción eritroide, respuesta mediada por la eritropoyetina. Como resultado de esto, se incrementa el porcentaje de reticulocitos en sangre periférica (>2,5%)⁸.

La causa más común de la producción de la anemia hemolítica surge de un problema estructural de membrana como en la esferocitosis que al realizar un extendido en sangre periférica se observan células pequeñas y redondas que carecen de palidez en la zona central (Anexo 1) además se produce también por un déficit enzimático de la enzima glucosa 6 fosfato deshidrogenasa (G6PD) seguido del de piruvato quinasa, esta alteración se manifiesta con ictericia, coluria, acolia, esplenomegalia, elevación de reticulocitos, además de la presencia de esferocitos/esquistocitos en sangre periférica, valores elevados de lactato deshidrogenasa (LDH), bilirrubina indirecta y una marcada disminución de haptoglobina⁹.

Las hemólisis pueden ser extravascular cuando el eritrocito cumple su tiempo de vida media y es capturada por los macrófagos esplénicos, como en ciertas anomalías de la membrana, ciertas patologías de la hemoglobina y defectos de las enzimas, o intravasculares cuando los eritrocitos son eliminados en la circulación como es en el caso de las transfusiones incompatibles o el síndrome hemolítico urémico¹⁰.

Anemia aplásica

La anemia aplásica es una alteración hematológica infrecuente pero sumamente fatal, en la que existe una falla en la médula ósea y la consecuente pancitopenia, lo que origina una alta morbilidad y mortalidad, esta puede ser en su mayoría primaria o idiopática, aunque en algunas ocasiones puede ser secundaria a infecciones, tóxicos, medicamentos, o gestación. Esto puede provocar complicaciones graves, como cansancio extremo, mayor vulnerabilidad a infecciones y posibilidad elevada de hemorragia, además el uso alternado de trasplante de médula ósea y terapia inmunosupresora ha logrado obtener tasas de supervivencia que superan el 80–85%¹¹.

Dentro de este contexto, este tipo de trastorno se origina cuando el sistema inmunológico del propio paciente ataca a la médula ósea, impidiendo la formación normal de células sanguíneas, en efecto este trastorno puede manifestarse como una reacción transitoria a un fármaco y resolverse al suspender la exposición al agente desencadenante. En particular las manifestaciones clínicas se relacionan con el grado de anemia, neutropenia y trombocitopenia y el sangrado es la forma más frecuente, en cuanto al diagnóstico se confirma con la biopsia de médula ósea donde se analiza cuali-cuantitativamente las células residuales¹².

Estructura De La Hemoglobina

Si bien está establecido, la hemoglobina corresponde a una proteína globular localizada en altas proporciones dentro de los eritrocitos, cuya función esencial radica en el transporte de oxígeno desde el aparato respiratorio hacia los tejidos periféricos, así como en la conducción de dióxido de carbono y protones (H⁺) desde dichos tejidos hacia los pulmones para su

posterior eliminación. Esta molécula intracelular compone un sistema altamente especializado para el intercambio gaseoso¹³.

Cada glóbulo rojo contiene entre 27 y 32 picogramos de hemoglobina; cuando existe un cuadro de anemia esta cantidad disminuye, lo que limita la capacidad de la sangre para transportar oxígeno de manera eficiente. Su capacidad funcional se refleja en que cada gramo de hemoglobina es capaz de fijar aproximadamente 1,34 ml de oxígeno, lo cual representa cerca del 33 % del volumen eritrocitario¹³.

Cada cadena polipeptídica que conforma la hemoglobina está codificada por genes específicos (α , β , δ , γ y ϵ). Cabe señalar que los genes que regulan la síntesis de las cadenas α y β son independientes y se localizan en cromosomas completamente distintos: el gen α en el cromosoma 16 y el gen β en el cromosoma 1. Cuando se presentan alteraciones en la permeabilidad de la membrana, pueden producirse cambios tanto en la estructura como en la función de esta proteína, afectando de forma directa su capacidad para unir y liberar oxígeno¹³.

Anemia Falciforme

La drepanocitosis se transmite a través de un patrón autosómico de dominancia incompleta, lo que conlleva un cambio en el codón de GAG a GTG, en el caso de la forma homocigota, la existencia de dos alelos anómalos impide la producción de hemoglobina A (Hb A), lo que ocasiona que los glóbulos rojos contengan entre un 90 y un 100 % de Hb S, en los heterocigotos, la persona lleva un solo alelo alterado y sus glóbulos rojos contienen entre un 20 y un 40 % de hemoglobina S (Hb S)¹⁴.

Esta alteración se registró por primera vez en 1904 por James B. Herrick, quien relató el caso clínico de una estudiante de medicina proveniente de Granada, en el Caribe, que mostraba lesiones en las piernas y glóbulos rojos con forma irregular. Más tarde, en 1927, se llevó a cabo un estudio sobre el fenotipo falciforme, determinándose que la forma de los glóbulos rojos está íntimamente relacionada con el nivel de oxigenación en la sangre. En 1949, Linus Pauling y su equipo presentaron la idea de 'enfermedad molecular', evidenciando la existencia de una forma anormal de la hemoglobina¹⁵.

Fisiopatología

La anemia de células falciformes ocurre debido a una mutación específica en el gen de la β -globina, situado en el cromosoma 11, lo que resulta en el cambio del ácido glutámico por valina en la sexta posición del extremo N-terminal de la cadena β ¹⁶.

Como resultado de esta interacción se produce la polimerización de la HbS en estado desoxigenado y la formación de fibras largas y rígidas dentro del eritrocito. Dicho proceso altera la elasticidad y morfología de los glóbulos rojos, promoviendo fenómenos de falcización, episodios vaso-oclusivos y hemólisis crónica que caracterizan este cuadro clínico¹⁶.

Como se mencionó anteriormente la anemia drepanocítica causa daños en varios órganos, lo cual se debe a una alteración precisa en el gen de la globina beta. Esta mutación cambia la solubilidad de la hemoglobina, y en condiciones de bajo oxígeno, se forman polímeros de hemoglobina insolubles. Esto provoca que los glóbulos rojos tomen forma de hoz, debido a la deshidratación y la mala capacidad de deformarse, este fenómeno hace que los glóbulos rojos se adhieran al endotelio, aumenta la viscosidad de la sangre y convierte a los glóbulos rojos en forma de hoz en inestables y más propensos a la ruptura. La hemólisis resultante genera disfunción en el endotelio y provoca un estado inflamatorio que contribuye al daño en los órganos¹⁷.

La molécula de hemoglobina A (Hb A) consta de 574 aminoácidos, así como la hemoglobina S (Hb S) contiene 572, lo que muestra una desigualdad de dos aminoácidos en contraste con la Hb A. Cabe recalcar que esta ligera desigualdad en la estructura principal para los mecanismos fisiopatológicos de este trastorno es lo que causa cambios importantes en quienes la sufren. Por lo tanto, la anemia drepanocítica da lugar a múltiples procesos patológicos, que contienen la mutación de los eritrocitos, la vasooclusión y la hemólisis¹⁸.

Epidemiología

La anemia falciforme está anexada a una notable morbilidad que disminuye la calidad de vida. La frecuencia de esta alteración es de 1 por cada 1000 individuos y puede presentarse tanto en hombres como en mujeres, aunque se observa con mayor regularidad en personas de herencia mediterránea o africana, también puede encontrarse en individuos de Sudamérica, el Caribe y el Medio Oriente¹⁹.

A nivel global, se calcula que cada año alrededor de 330.000 bebés nacen con hemoglobinopatías, de los cuales aproximadamente el 83% presenta anemia falciforme. Esta condición de origen genético es más frecuente en grupos étnicos de ascendencia africana. El problema genético que provoca la drepanocitosis funciona como un mecanismo de selección natural, dado que proporciona una ventaja adaptativa al conferir cierta protección contra la infección por *Plasmodium falciparum*, lo que aclara su gran frecuencia en áreas donde la malaria es común²⁰.

En la actualidad, existen 250 millones de personas con este trastorno a nivel global y cada año alrededor de 300,000 menores reciben un diagnóstico; se proyecta que esta cifra llegará a 400,000 para el año 2050. La anemia de células falciformes ha sido el foco de estudios en Estados Unidos y en otras naciones desarrolladas. A diario, 500 niños mueren debido a la falta de un diagnóstico temprano y de tratamientos apropiados, lo que hace que esta alteración sea un reto de salud pública a nivel internacional²¹.

Cerca del 86% de los casos se encuentra en África Ecuatorial, aunque también se han descubierto áreas significativas en América, ya que se los relaciona directamente con el comercio trasatlántico de esclavos, lo cual explica su actual aparición en naciones del Caribe, América Central, Estados Unidos y Sudamérica²².

Enfermedades Asociadas a La Anemia Falciforme

Cardiopatías

Se ha observado que en la drepanocitosis, el sistema cardiovascular tiene la capacidad de adaptarse a la anemia durante un periodo extenso; sin embargo, con el transcurso del tiempo, la funcionalidad del corazón comienza a mermar, lo que da lugar a la aparición de síntomas clínicos que se asemejan a alteraciones en los ventrículos, disfunciones en las válvulas e incluso episodios de isquemia miocárdica. Estas sugieren que las complicaciones cardíacas son frecuentes en este trastorno y en numerosas ocasiones, pasan desapercibidas, no obstante, se ha establecido que el deterioro del corazón está relacionado fundamentalmente con la anemia crónica y el aumento compensatorio del gasto cardíaco²³.

Accidentes cerebrovasculares

El accidente cerebrovascular se manifiesta como una alteración y deficiencia neurológica ocasionada por un incidente isquémico o hemorrágico. Su aparición está asociada a diversos factores, entre los que se incluyen la reducción del oxígeno en la sangre, el daño en los vasos sanguíneos del cerebro causado por células en forma de hoz, así como la presencia de condiciones que predisponen, como antecedentes de infartos, enfermedades cardiovasculares y anemia²⁴.

Priapismo

El priapismo es una condición que se caracteriza por una erección prolongada sin estar relacionada con la estimulación o el deseo sexual y que persiste incluso tras del orgasmo, suele ser dolorosa, con una mayor sensibilidad y sin relajación del pene, puede surgir varias horas después de la erección inicial, y puede ocurrir de manera recurrente o incluso convertirse en algo permanente, sin embargo en algunos casos mucho más severos puede conducir a impotencia o disfunción eréctil debido a la fibrosis del tejido cavernoso²⁴.

Diagnóstico De Laboratorio

Para realizar un diagnóstico correcto de la anemia falciforme, es crucial abarcar un análisis de laboratorio, como el hemograma, en el cual la medición de hemoglobina es un indicador clave, la evaluación de la bilirrubina en sangre, la prueba con metabisulfito de sodio y la electroforesis de hemoglobina. Es fundamental realizar investigaciones de los antecedentes familiares y considerar los resultados de las pruebas de detección neonatal, ya que la detección temprana de esta alteración favorece el uso de intervenciones preventivas que ayudan a disminuir el riesgo de complicaciones²⁵.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal se enfoca identificar la mutación GAG→ GTG en células fetales responsables de la anemia falciforme. Brindar asesoría genética se vuelve complicado debido a la notable variabilidad en las manifestaciones clínicas que se observan en un mismo genotipo y la habilidad para predecir el fenotipo individual. El diagnóstico de

preimplantación y selección de embriones saludables ofrece una solución pero no está exento de problemas éticos²⁵.

Pruebas Hematológicas Básicas

Hemograma completo

Los índices hematimétricos de un hemograma, junto con el análisis de la forma de los glóbulos rojos en el frotis de sangre periférica, usualmente constituyen la primera indicación diagnóstica de la anemia falciforme. Estos estudios son especialmente importantes para pacientes que no tienen un diagnóstico anterior y que llegan con complicaciones graves y que pueden ser mortales, en los que no se puede esperar a la confirmación definitiva a través de la identificación de hemoglobina S.

Hematíes

Las células más prevalentes en la sangre son los glóbulos rojos, conocidos como eritrocitos o hematíes. Estas células tienen una duración de vida aproximada de 120 días y no poseen núcleo ni organelos. Su forma es de disco bicóncavo, delgado y flexible, con un diámetro de alrededor de 7 a 8 micras, además de una zona central pálida que no supera los 3 μm de diámetro, presentando un color rojo-naranja al ser observadas. Su función principal es transportar hemoglobina (Hb), que se ocupa de trasladar oxígeno (O_2) desde los pulmones a los tejidos y de llevar de regreso dióxido de carbono (CO_2) desde los tejidos de vuelta a los pulmones¹³.

El glóbulo rojo tiene una membrana formada por una doble capa de fosfolípidos que rodea su estructura singular. Esta membrana se sostiene gracias a una red de proteínas que constituye el citoesqueleto, el cual está formado por espectrina, actina, banda 3, proteína 4.1 y anquirina. Estas componentes aseguran la cohesión estructural de la célula y le confieren flexibilidad. Sin embargo, esta forma puede verse alterada en ciertas condiciones patológicas específicas como la anemia falciforme²⁶.

No obstante, en esta alteración los glóbulos rojos pasan de la forma normal en forma de disco a una forma anormal en forma de media luna, que es rígida y delicada (a causa de una reducción en la presión de oxígeno). En lo que respecta al conteo de glóbulos rojos en la anemia de células falciformes, se observa que es bastante reducido. Esto se debe, además, a la hemólisis que ocurre como resultado de la membrana dañada, la cual puede suceder de forma intravascular o extravascular²⁷. (Anexo 2)

En lo que respecta al conteo de glóbulos rojos en la anemia de células falciformes, se observa que es bastante reducido. Esto se debe, además, a la hemólisis que ocurre como resultado de la membrana dañada, la cual puede suceder de forma intravascular o extravascular. Esto provoca la ruptura de glóbulos rojos que son susceptibles al complemento y la pérdida de hemoglobina que ocurre durante el daño a la membrana que provoca la drepanocitosis²⁸.

Hemoglobina

Es la principal proteína de los eritrocitos, posee una masa molecular de 64.4 kDa es responsable del color rojo de la sangre, está conformada por cuatro subunidades, por lo que cada una de ellas contiene un grupo hemo con un átomo de hierro en su centro asociado a una cadena globínica además, la unión del oxígeno al hierro del grupo hemo da lugar a la formación de oxihemoglobina. Los valores normales en sangre son de 13.8 – 18 g/ dl en el hombre y 12 – 16 g/ dl en la mujer¹³.

En adultos y en niños mayores de siete meses, más del 95 % de la hemoglobina corresponde a HbA, cuya configuración estructural es $\alpha_2 \beta_2$, en contraste la hemoglobina fetal (HbF), conformada por $\alpha_2 \gamma_2$ constituye la fracción predominante en el recién nacido y posee una mayor afinidad por el oxígeno, lo que le permite competir eficazmente con la HbA materna en el intercambio gaseoso¹³.

En el caso de la anemia falciforme que es causada por la presencia de la Hb S la misma que es insoluble y que cristaliza a baja tensión de oxígeno y que conducen a la rigidez de los glóbulos rojos y la aglutinación en los vasos sanguíneos pequeños, en esta alteración las células falciformes tienen un nivel variable de Hb que puede ir de 7.0 a 11.0 g/dL en su condición de estado estacionario²⁹.

Hematocrito

Este parámetro mide el espacio que ocupan los glóbulos rojos en la sangre en comparación con el plasma y otras células, este parámetro representa la proporción del volumen sanguíneo que contienen los hematíes. En la anemia falciforme el hematocrito suele encontrarse significativamente disminuido, generalmente entre el 17% y el 29%, debido a la destrucción acelerada de los eritrocitos²⁹.

Volumen corpuscular medio (VCM)

El indicador que se utiliza para medir el tamaño de los glóbulos rojos es el volumen corpuscular medio, lo que ayuda en la detección de microcitosis o macrocitosis. En adultos, el rango de referencia generalmente se encuentra entre 80 y 100 fL. Cabe señalar que, se han observado diferencias en personas con hemoglobinopatías; por ejemplo, los pacientes con hemoglobina SS, que se considera la forma más severa de esta alteración, tienen un VCM promedio de aproximadamente $91,1 \pm 10,2$ fL, mientras que los que presentan el rasgo falciforme son valores más bajos, alrededor de $77,1 \pm 10,7$ fL²⁹.

Hemoglobina corpuscular media /HCM)

Este parámetro mide la cantidad promedio de hemoglobina contenida en un solo glóbulo rojo, el valor normal es de (27–33 pg) por célula, sin embargo en este trastorno se encuentra ligeramente disminuida, es decir alrededor de (26–32 pg). Por lo que se conoce que la anemia falciforme es normocítica y normocrómica, por lo que el HCM suele situarse alrededor de

30 pg, sin desviaciones significativas, a excepción de que coexistan otras condiciones como deficiencia de hierro, talasemia asociada o estados postransfusionales²⁹.

Concentración corpuscular media de la hemoglobina (CHCM)

Este parámetro en condiciones normales es de 32 - 36 g/dL; en este trastorno se encuentra elevada y es un indicador clave para la deshidratación por lo que la hemoglobina S (HbS) se polimeriza, aumentando su densidad y rigidez, esta alta concentración celular facilita la falciformación, lo que contribuye a la oclusión de pequeños vasos sanguíneos y al desarrollo de crisis vasooclusivas²⁹.

Hallazgos En Sangre Periférica

Frotis sanguíneo

Glóbulos rojos alterados que adoptan una forma de hoz o "tabaquillos" se observan en la anemia falciforme y presentan un aspecto hipercromo (Anexo 3). En otra variante, la HbSS, los eritrocitos conservan un tamaño y coloración normales, observándose deformaciones junto con un incremento en la cantidad de reticulocitos y células diana²⁵.

En el análisis de sangre, la presencia de punteado basófilo es relativamente más sutil que en otras enfermedades. Los glóbulos rojos afectados muestran pequeñas inclusiones punteadas de color azul púrpura (Anexo 4). Además, se observa una anisopoiquilocitosis que varía de moderada a severa, lo cual está vinculado a un incremento de la hemólisis de los eritrocitos y a la liberación de células inmaduras en el torrente sanguíneo para compensar el rápido recambio de los eritrocitos³⁰.

Asimismo, se destaca la aparición de dianocitos o codocitos y hematíes hiperdensos debido a la deshidratación, la policromatofilia provocada por el incremento de reticulocitos, así como la presencia de cuerpos de Howell-Jolly, que se manifiestan como restos de ADN en los glóbulos rojos (Anexo 5) y son habituales en individuos que han pasado por una esplenectomía. Esto sugiere una disminución de la función esplénica y la posible presencia de eritroblastos cuando se produce asplenia a causa de múltiples infartos recurrentes en el bazo³¹.

Otros hallazgos

La evaluación de los componentes de la coagulación en la anemia drepanocítica sugiere una leve activación del sistema. Por otro lado, otro hallazgo es que la velocidad de sedimentación de los glóbulos rojos se mantiene consistentemente baja. Los niveles de bilirrubina no conjugada en la sangre, así como los de lactato deshidrogenasa, están aumentados, mientras que la haptoglobina se encuentra significativamente baja³².

Pruebas Específicas De La Hemoglobina

Prueba de solubilidad para la hemoglobina S

La prueba de solubilidad es un método práctico que permite verificar la presencia de hemoglobina S (HbS) en la sangre. En este método, la sangre que ha sido tratada con un anticoagulante se combina con un reactivo, lo que ocasiona la ruptura de los glóbulos rojos debido a la acción de la saponina, liberando así la hemoglobina. Cuando la HbS está presente, se forman estructuras en forma de cristal que provocan que la mezcla adquiera un aspecto turbio o blanquecino. En cambio, si la muestra incluye hemoglobinas normales que son más solubles, la solución se mantiene clara y transparente³².

Fundamento

El principio del método de solubilidad se fundamenta en la variación de solubilidad entre la hemoglobina falciforme (HbS) y la hemoglobina adulta (HbA) al ser colocadas en una solución de tampón de fosfato concentrado. Para llevar a cabo este procedimiento, es necesario tomar 2 ml de tampón de fosfato con ditionito de sodio al 0,02% en un tubo de ensayo, luego se le añadirán 20 µl de muestra de sangre y se deberá mezclar. Se deja el tubo de ensayo reposar durante 5 minutos antes de proceder a la lectura de la prueba, utilizando un papel que presenta líneas de color negro para la interpretación de los resultados³³.

La prueba se considera positiva si se observa turbidez, la misma que se verifica al observar las líneas en negrita y posicionar el tubo de ensayo a una pulgada de distancia, si hay turbidez, se altera la visibilidad de las líneas oscuras³³.

No obstante, la prueba de solubilidad no distingue si una persona tiene la anemia falciforme o si solo tiene el rasgo genético de la hemoglobina S. Asimismo, hay tipos inusuales de hemoglobina que pueden resultar en un resultado positivo en la prueba de solubilidad, debido a su habilidad para crear células en forma de hoz. Entre ellas está la Hb C Harlem, la Hb S Travis y la Hb C Ziguinchor. Por lo tanto, la electroforesis constituye el método más fiable para verificar y distinguir estas distintas formas de hemoglobina S²⁵.

Prueba de diagnóstico rápido

Sickle SCAN™ es un análisis de tipo sándwich que utiliza la técnica de inmunoensayo cromatográfico de flujo lateral directo para identificar de manera rápida la presencia o ausencia de HbA, HbS y HbC. Esto facilita la diferenciación ágil entre muestras normales, portadoras y aquellas con anemia falciforme. Este presenta un anticuerpo monoclonal de ratón, conjugado con nanopartículas coloreadas de azul, que se dirige hacia la porción C-terminal de la cadena α de la hemoglobina³⁴. (Anexo 6)

Su función es la de actuar como detector, y entre sus grandes beneficios se destaca su habilidad para identificar la hemoglobina S (HbS) incluso en condiciones de alta presencia de hemoglobina F (HbF) (96%). Asimismo, cuenta con una sensibilidad y especificidad del 99%, lo que lo hace adecuado para la detección en recién nacidos³⁴.

Se utiliza un anticuerpo anti-IgG (tanto de cadenas pesadas así como ligeras) derivado de ratones y obtenido a partir de cabras. La muestra se desplaza a través de la tira de papel absorbente, donde el anticuerpo monoclonal (AcM) unido a nanopartículas colorimétricas se asocia con la hemoglobina (Hb), formando un complejo de antígeno-anticuerpo. Este complejo continúa migrando hasta encontrarse con anticuerpos específicos para la detección selectiva de cada tipo de Hb, resultando en la formación de tres líneas de precipitación de color azul³². (Anexo 7)

Electroforesis de hemoglobina

Una de las pruebas estándar actuales para el diagnóstico la anemia falciforme es la electroforesis la que ha sido durante muchos años, uno de los métodos más empleados para analizar y clasificar las hemoglobinopatías, este procedimiento permite separar las distintas fracciones de hemoglobina según su carga eléctrica y su comportamiento físico-químico dentro del medio utilizado, un proceso que depende del pH en el que se realice³².

En este enfoque, las moléculas de hemoglobina en disolución (HbA, HbA₂, HbF y sus variantes) muestran diferentes cargas eléctricas a un pH específico, de acuerdo con sus grupos ionizables, y pueden ser diferenciadas según su movilidad. Este método permite reconocer las hemoglobinas normales (HbA, HbA₂ y HbF) así como ciertas variantes comunes como HbS y HbC³⁵.

Electroforesis a pH alcalino

Para llevar a cabo este procedimiento, se requiere una muestra: la sangre anticoagulada con EDTA resulta ser la opción más adecuada; también se puede emplear sangre heparinizada. Lo óptimo es utilizar sangre fresca; si no es posible, se debe conservar a 4 °C y procesar dentro de la semana. Un tiempo de almacenamiento prolongado puede ocasionar la desnaturalización de la hemoglobina y la aparición de bandas poco definidas³⁵.

Fundamento

La electroforesis de hemoglobina es una técnica fácil y rápida en la que se emplea acetato de celulosa como sustrato a un pH de 8,6; bajo estas condiciones alcalinas, la hemoglobina presenta carga negativa y se mueve hacia el ánodo, las variaciones estructurales que alteran su carga eléctrica en este pH son distinguibles en relación a la hemoglobina A. Para conseguir los hemolizados, se lavan los glóbulos rojos tres veces con solución salina, para eliminar completamente los leucocitos, las plaquetas y las proteínas del plasma³⁵.

A continuación, los glóbulos rojos que han sido lavados se expondrán a un proceso de lisis al añadir un volumen igual de agua destilada y la mitad de dicho volumen de tetracloruro de carbono, conservando la mezcla a una temperatura de 4 °C durante toda la noche. A continuación, se realiza una centrifugación durante 15 minutos a 3000 revoluciones por minuto, lo que permite separar el hemolizado de la fracción que corresponde al estroma, y se ajusta la concentración de hemoglobina a un rango de 8 a 10 g/dL. Después, se lleva a

cabo la electroforesis aplicando un voltaje fijo de 250 mV durante el tiempo requerido para lograr una adecuada separación de las 3 bandas principales³⁵.

Cromatografía líquida de alta resolución (HPLC)

Este es un método automatizado denominado estándar de oro para la determinación de la anemia falciforme. Consiste en una técnica iónica la misma que se emplea para dividir los componentes de una mezcla, fundamentándose en distintas clases de interacciones químicas entre las sustancias analizadas. El compuesto a analizar se introduce en la columna cromatografía, que contiene una fase estacionaria compuesta por un cilindro con minúsculas partículas con forma redonda que contienen características químicas específicas en su superficie. Esto se realiza mediante el bombeo de un líquido (fase móvil) a alta presión a través de la columna³¹.

Fundamento

La columna está formada por un cartucho de intercambio iónico y para llevar a cabo la determinación, se utilizan 2 ml de muestra de sangre. Esta muestra se inyecta en la corriente de análisis y posteriormente se separa a través del cartucho de intercambio catiónico. Este proceso incluye la aplicación de gradientes de iones de fosfato, los cuales se generan al combinar dos tampones que poseen diferentes fuerzas iónicas, con el objetivo de eluir las hemoglobinas. Todo este procedimiento se fundamenta en el tiempo necesario para la elución, que es el componente esencial de este método de análisis, y tiene como objetivo la separación de los distintos tipos de fracciones de hemoglobina³³.

Este proceso se denomina tiempo de retención (RT), donde se analiza la información y se evalúan las fracciones de hemoglobina según los tiempos de retención. Además, el software de este dispositivo genera un informe que incluye cromatogramas, los mismos que nos permiten visualizar las fracciones de hemoglobina eluidas, los respectivos tiempos de retención, las áreas de los picos y los valores porcentuales de los componentes de la hemoglobina³³.

La HPLC es un procedimiento muy confiable y sensible que posibilita la medición y distinción precisas de diferentes fracciones de hemoglobina, tales como HbS, HbA, HbF y HbA2, ya que ofrece un aporte relevante para confirmar diagnósticos, identificar enfermedades heterocigotas compuestas y facilitar una clasificación exacta del fenotipo³³.

Pruebas Bioquímicas

Bilirrubina indirecta

Se distingue una hiperbilirrubinemia notable, que muestra la presencia de hemólisis acelerada como consecuencia de la drepanocitosis intrahepática. En condiciones normales, los niveles de bilirrubina indirecta oscilan entre 0,2 y 0,8 mg/dL; sin embargo, en este trastorno, pueden alcanzar hasta 24 mg/dL. Esta bilirrubina se presenta principalmente en su

forma no conjugada, lo que es consecuencia de la fisiopatología obstructiva de esta alteración, que provoca isquemia, secuestro y colestasis³⁶.

Lactato deshidrogenasa (LDH)

La lactato deshidrogenasa humana (LDH) es una enzima localizada en todos los tejidos, se utiliza como un biomarcador tanto para el diagnóstico como para el pronóstico de la hemólisis intravascular. El aumento de esta enzima ocurre debido a la rápida destrucción de los glóbulos rojos falciformes. Tras este proceso, se libera LDH en la circulación y también se origina por diversos mecanismos, especialmente por hemólisis intravascular, así como por lesiones provocadas por isquemia y necrosis de tejidos³⁷.

Bajo condiciones normales, los niveles de esta enzima oscilan entre 140 y 280 U/L; en pacientes en estado estable, estos valores varían entre 300 y 600 U/L, y durante episodios de hemólisis o vasooclusión, los niveles pueden incrementar hasta alcanzar entre 600 y 1000 U/L³⁷.

Haptoglobina

La haptoglobina es una proteína en el plasma que se produce en el hígado. Esta proteína es un indicador muy sensible para diagnosticar la hemólisis intravascular. En condiciones normales, los niveles de haptoglobina en suero oscilan entre 0.3 y 2.0 g/L. Sin embargo, en pacientes con anemia de células falciformes, los niveles de haptoglobina disminuyen y se agotan debido a la presencia de grandes cantidades de hemoglobina libre. Su reducción es un signo de hemólisis³⁸.

Manifestaciones Clínicas

Crisis vasooclusivas

Las crisis vasooclusivas representan las manifestaciones clínicas más comunes y ocurren de forma repentina, cuando los glóbulos rojos interrumpen el flujo sanguíneo normal. Los pacientes que han padecido estas crisis experimentan un dolor intenso, agudo y pulsante, y las áreas más afectadas suelen ser el pecho, las piernas, el abdomen, la región lumbar y los brazos. Estos dolores, en numerosas ocasiones, pueden ser provocados por deshidratación, estrés, altitudes elevadas o cambios drásticos en la temperatura²⁴.

Estas crisis tienen un origen complicado y múltiples factores, resultando de la interacción y acumulación de glóbulos rojos en forma de hoz, plaquetas, neutrófilos y otras células sanguíneas en los diminutos vasos sanguíneos. Este proceso activa los receptores del dolor y causa la liberación de citocinas inflamatorias, lo que empeora la obstrucción del flujo sanguíneo y causa hipoxia en los tejidos. Como resultado de esto, se genera un dolor severo, que es considerado una de las principales razones de hospitalización y muerte en los pacientes con esta condición²⁵.

Crisis de secuestro esplénico

Este cuadro se presenta cuando un gran número de glóbulos rojos se queda repentinamente retenido en el bazo, situación que comúnmente ocurre durante la niñez. Como resultado, los niveles de hemoglobina disminuyen por debajo de 6 g/dl, reduciéndose entre 2 y 3 gramos o más en comparación con el valor normal del paciente. Este procedimiento se asocia con un incremento en la generación de glóbulos rojos inmaduros (reticulocitos), un aumento del tamaño del bazo y, en ciertas situaciones, una reducción en la cantidad de plaquetas (Trombocitopenia)²⁵.

CAPÍTULO III.

3. METODOLOGÍA.

Tipo de Investigación

Según el nivel

El nivel de profundidad adoptado en la presente investigación correspondió al enfoque descriptivo, sustentado en la recopilación de información contenida en revistas científicas de reconocida credibilidad. Como apoyo adicional, se incorporó la consulta de libros especializados que sirvieron como fuentes complementarias, la misma que puntualizó información sobre la anemia falciforme, así como su diagnóstico clínico y las pruebas de laboratorio utilizadas para su determinación. Los resultados derivados de este proceso investigativo se exponen a lo largo del presente documento.

Diseño de la investigación

Se empleó un diseño de tipo no experimental, el mismo que se llevó a cabo sin el manejo de variables y se enfocó en la observación y análisis bibliográfico documental utilizando información científica de interés para esta investigación.

Según la secuencia

La investigación se organizó bajo un enfoque transversal, constituido en la compilación de información que proviene de varias fuentes documentales, tales como: archivos, textos especializados, artículos científicos y bases de datos académicas. Dicho proceso se ejecutó en un solo momento y se fijó en un solo grupo de resultados.

Cronología de los hechos

Esta investigación fue de tipo retrospectiva puesto que se fundamentó en fuentes previas fidedignas de diferentes trabajos realizados por autores en diversos portales científicos.

Técnicas de recolección de datos

La observación documental, fue la técnica utilizada para la recolección de datos, se empleó como fuentes primarias diversas bases de datos científicas de gran importancia con el objetivo de reunir y procesar información de manera descriptiva.

Población

La población de estudio que se utilizó en esta investigación fue de 50 artículos de fuentes primarias y secundarias, las mismas que aportaron con la información acerca de la anemia falciforme, manifestaciones clínicas y diagnóstico de laboratorio, encontradas en artículos científicos y fuentes bibliográficas de bases de datos como: SciELO (8), PubMed (7), Elsevier (6), RSD Journal (1), repositorios universitarios (5), revistas Médicas (14), CM Journal (2), MHG Journal (1), PP Journal (2), MGM Journal (1), RM Journal (3).

Muestra

La muestra estuvo conformada por 30 artículos científicos de diferentes fuentes de información que contribuyeron con el tema de investigación; además que efectuaron con los criterios de inclusión y exclusión los mismos y fueron obtenidos de casos clínicos, revistas y artículos científicos: SciELO (4), PubMed (4), Elsevier (1), RSD Journal (1), repositorios universitarios (3), revistas Médicas (12), CM Journal (1), MHG Journal (1), PP Journal (1), MGM Journal (1), RM Journal (1).

Criterios de inclusión

Artículos científicos con fecha de publicación de los últimos 9 años.

- Libros publicados dentro de los últimos 9 años.
- Artículos científicos publicados en bases científicas como: Google Académico, Scielo, Redalyc, Elsevier, PubMed y revistas de divulgación científica.
- Libros y artículos que tengan información sobre la anemia falciforme, clínica y diagnóstico de laboratorio.

Criterios de exclusión

- Libros con años de publicación que sobrepasen un periodo de 10 años
- Artículos científicos que no estén dentro de un periodo de 5 a 10 años.
- Artículos, revistas y libros que no contengan información relevante sobre el tema
- Artículos incompletos.

Consideraciones éticas

Este estudio, al basarse en una revisión bibliográfica, no requirió del consentimiento de un comité de ética, debido a que no involucró seres humanos, animales y tampoco sus muestras biológicas o grupos de control por lo que no existió riesgo alguno para la integridad de los investigadores.

Métodos de Análisis y Procesamiento de Datos

Para el avance de la investigación se eligieron fuentes bibliográficas en donde se consideró primero el título, objetivo y resultados de la investigación, luego se realizó una lectura analítica de todos los artículos elegidos. Posterior se realizó la observación, comparación e interpretación de los datos y se anexo la redacción de la presente investigación a modo global a partir de investigaciones realizadas.

CAPÍTULO IV.

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En el presente capítulo se expone la interpretación de los hallazgos derivados de los artículos científicos previamente seleccionados, los cuales resultaron fundamentales para la elaboración de la investigación. Dichas fuentes proporcionaron antecedentes relevantes y datos significativos que facilitaron una comprensión más profunda del tema abordado. A través del análisis detallado de cada publicación, fue posible obtener una perspectiva más precisa de los elementos centrales, lo que permitió estructurar y presentar los resultados de forma más ordenada, coherente y exhaustiva.

Las patologías provocadas por la presencia de células drepanocíticas se relacionan a una extensa gama de complicaciones sistémicas, tales como los accidentes cerebrovasculares, la hemólisis, el priapismo, la osteomielitis, la nefropatía drepanocítica, el síndrome torácico agudo, la esplenomegalia y la cardiomegalia. Las mismas que comparten una base fisiopatológica común relacionada con la polimerización de la hemoglobina S, la deshidratación de los glóbulos rojos y la oclusión vascular, lo que lleva a isquemia tisular, inflamación crónica y daño progresivo de tipo multiorgánico.

En la tabla 1 se evidencia los principales hallazgos de los parámetros hematológicos de la anemia falciforme.

Tabla 1 Hallazgos de los parámetros hematológicos de la anemia falciforme.

Autores	Edad	Género	Hallazgos Hematológicos
López D, et al.³⁹	45	Masculino	Glóbulos rojos: 3.5 millones / μ L Hemoglobina: 6.7 g/dL Hematocrito: 24.4 % Plaquetas: 55.000/mm ³
Eras A, et al.⁴⁰	18	Masculino	Glóbulos rojos: 2.3 millones/ μ L Hemoglobina: 7.6 g/dL Hematocrito: 22.6 % Plaquetas: 665.000/mm ³
Guzmán Y, et al.⁴¹	28	Femenino	Hemoglobina: 8.67 g/dl Hematocrito: 20.5%
Pasos F, et al.⁴²	6	Masculino	Hemoglobina: 9,6 g/dl Hematocrito: 28.3 % Plaquetas: 517.000/mm ³ HCM: 30,1 pg Hemoglobina: 7.4 g/dl

Jiménez R, et al. ⁴³	21	Masculino	Hematocrito: 19,9% Plaquetas: 62.000 /mm ³
Oliveira J, et al. ⁴⁴	7	Masculino	Hemoglobina: 8.1 g/dl Hematocrito: 22,9% Plaquetas: 95.000 /mm ³
Gutiérrez K, et al. ⁴⁵	25	Mujer	Hemoglobina: 9.9 g/dl Hematocrito: 27,7% Plaquetas: 100.000 /mm ³
Ayling V, et al. ⁴⁶	5	Masculino	Hemoglobina: 10.7 g/dl Hematocrito: 29.6 % Plaquetas: 225.000 /mm ³
Garcés M, et al. ⁴⁷	28	Masculino	Hemoglobina: 7.89 g/dl Hematocrito: 23 % Plaquetas: 383.000 /mm ³ VCM: 94.7 fL HCM: 32.5 pg CHCM: 34.3 g/dl
Gines N, et al. ⁴⁸	17	Femenino	Hemoglobina: 6.6 g/dl Hematocrito: 19 % Plaquetas: 483.000 /mm ³ VCM: 89.8 fL HCM: 35.5 pg

Análisis

Los hallazgos hematológicos analizados en la población estudiada muestran un patrón estable de anemia crónica severa a moderada, distinguida por concentraciones inferiores de hemoglobina (6.7–9.9 g/dL) y hematocrito disminuido (19.9–28.3 %), combinables con el curso clínico típico de la anemia drepanocítica. La disminución del recuento eritrocitario, cuando se reporta (2.3–3.5 millones/ μ L), refleja hemólisis crónica sostenida, uno de los principales mecanismos fisiopatológicos de esta alteración. Los índices eritrocitarios reportados (VCM y HCM dentro de rangos normales o ligeramente elevados) sugieren un patrón de anemia normocítica–normocrómica, característico de la anemia falciforme y concordante con procesos de hemólisis crónica.

En lo que respecta a las plaquetas, se observa una notable variabilidad, con casos de trombocitopenia severa (55.000–100.000/mm³) y otros de trombocitosis significativa (>500.000/mm³), lo que indica estados fisiopatológicos dinámicos vinculados a hiperesplenismo funcional, consumo de plaquetas, inflamación crónica y activación endotelial como resultado de episodios vasooclusivos repetidos. La aparición de trombocitosis en ciertos casos puede ser vista como una respuesta inflamatoria o compensatoria común en pacientes con anemia falciforme, particularmente en situaciones de crisis o daño tisular prolongado.

La presencia de niveles más altos de hemoglobina en pacientes pediátricos podría estar relacionada con una elevada cantidad de hemoglobina fetal. En contraste, los niveles significativamente inferiores en adultos indican un daño orgánico acumulado y una concentración hemolítica elevada. Los hallazgos indican que la anemia falciforme se presenta con un compromiso hematológico variado, en el que la anemia hemolítica crónica es el aspecto primordial de esta alteración.

Los niveles bajos de hemoglobina y hematocrito son la razón de la elevada frecuencia de síntomas clínicos severos previamente mencionados, tales como crisis vasooclusivas, fallos en el funcionamiento de órganos y hospitalizaciones repetidas. La presencia de anemia grave junto con problemas en las plaquetas resalta la importancia del hemograma como una prueba inicial fundamental para detectar y monitorear este déficit.

El análisis de los índices eritrocitarios (VCM, HCM y CHCM) en ciertas investigaciones ayudan la identificación de un perfil normocítico y normocrómico en diferentes pacientes, siendo normal en la anemia hemolítica crónica vinculada a la anemia falciforme. Estos parámetros muestran que la anemia no solo se debe a deficiencias nutricionales básicas, sino a un proceso hemolítico interno, lo que refuerza la importancia diagnóstica y pronostica el estudio hematológico completo.

La trombocitopenia y trombocitosis demuestran que existe una dificultad en la homeostasis de estos individuos debido a un fallo en el bazo además de otros factores que aumentan el riesgo de trombosis. Es de gran importancia realizar un seguimiento hematológico continuo, ya que estos son indicadores indirectos de gravedad, facilitando así la orientación de decisiones terapéuticas para los individuos que presentan este trastorno.

Discusión

López D, et al.³⁹ y Eras A, et al.⁴⁰ afirman que la anemia hemolítica crónica, está evidenciada por niveles persistentemente bajos de hemoglobina y hematocrito, incluso en pacientes con diagnóstico incidental o en fases de estabilidad clínica. Los valores de hemoglobina observados en la población estudiada (6.7–9.9 g/dL) son consistentes con los reportados por estos autores, concordando que la hemólisis sostenida constituye el eje central del compromiso hematológico en este trastorno. Estos hallazgos también coinciden con lo reportado por Ayling V. et al.⁴⁶, quienes describen en población pediátrica valores de hemoglobina disminuidos y hematocrito cercano al 30 %, asociados a una menor severidad clínica inicial, posiblemente relacionada con una mayor proporción de hemoglobina fetal.

Los resultados obtenidos coinciden con lo descrito por Guzmán Y, et al.⁴¹ y Gutiérrez K, et al.⁴⁵, quienes analizan casos de mujeres gestantes con anemia falciforme o hemoglobinopatías mixtas, resaltando que la anemia se mantiene como una constante clínica aun en contextos fisiológicos de mayor demanda metabólica, como el embarazo. Los valores de hemoglobina y hematocrito reducidos en pacientes adultos jóvenes reflejan la incapacidad del sistema hematopoyético para compensar el proceso hemolítico crónico, lo cual se traduce en mayor riesgo de complicaciones sistémicas, tal como lo señalan estos autores. Los

hallazgos reportados por Garcés M. et al.⁴⁷ en adultos jóvenes, con hemoglobina de 7.89 g/dL y hematocrito de 23 %, junto a índices eritrocitarios normocíticos y normocrómicos (VCM 94.7 fL, HCM 32.5 pg, CHCM 34.3 g/dL), refuerzan el carácter de anemia hemolítica crónica propia de la anemia falciforme, donde la destrucción eritrocitaria predomina sobre los defectos de síntesis.

La variabilidad observada en el recuento plaquetario que oscila entre trombocitopenia significativa y trombocitosis marcada, guarda relación con lo reportado por Pasos F et al.⁴² y Jiménez R et al.⁴³, quienes describen alteraciones hematológicas dinámicas asociadas a estados inflamatorios crónicos, disfunción esplénica y compromiso orgánico severo. Los valores plaquetarios elevados descritos por Gines N. et al.⁴⁸ (483.000/mm³) en población adolescente coinciden con estos planteamientos, sugiriendo un estado de trombocitosis reactiva secundaria a inflamación crónica, hipoxia tisular y posible asplenia funcional, fenómenos frecuentemente descritos en la evolución de la anemia falciforme.

En el caso mencionado por Jiménez R, et al.⁴⁷ la presencia de hepatopatía falciforme como causa de falla hepática aguda se acompaña de citopenias, lo que coincide con los valores plaquetarios disminuidos observados en algunos de los pacientes incluidos en este estudio, sugiriendo fenómenos de hiperesplenismo funcional y consumo periférico. En la población pediátrica, los hallazgos muestran valores de hemoglobina relativamente más elevados en comparación con adultos, lo cual concuerda con los casos presentados por Pasos F, et al.⁴² y Oliveira J, et al.⁴⁴, quienes destacan que la mayor proporción de hemoglobina fetal en edades tempranas puede atenuar parcialmente la severidad de la anemia. El caso descrito por Ayling V. et al.⁴⁶ respalda esta observación, al evidenciar niveles de hemoglobina superiores a los observados en adolescentes y adultos, sin alteraciones plaquetarias significativas.

Estos autores también advierten que dicha protección es transitoria y no evita la progresión de complicaciones clínicas, lo que explica la persistencia de anemia moderada y alteraciones plaquetarias en los pacientes pediátricos analizados. La comparación entre los resultados y las investigaciones revisadas confirma que la anemia falciforme presenta un perfil hematológico heterogéneo pero persistentemente patológico, donde la anemia hemolítica crónica, la variabilidad plaquetaria y el compromiso multisistémico se encuentran estrechamente interrelacionados. Tal como lo evidencian los reportes de López D, et al.³⁹, Eras A, et al.⁴⁰, Guzmán Y et al.⁴¹, Pasos F, et al.⁴², Jiménez R, et al.⁴³, Oliveira J, et al.⁴⁴ y Gutiérrez K, et al.⁴⁵ las alteraciones hematológicas no solo permiten confirmar el diagnóstico, también actúan como indicadores indirectos de severidad clínica y pronóstico, lo que respalda la necesidad de un seguimiento hematológico continuo y un abordaje integral en pacientes con anemia falciforme.

n la Tabla 2 se analizan las principales manifestaciones clínicas que presentan los pacientes con anemia falciforme.

Tabla 2 Principales manifestaciones clínicas de los pacientes con anemia falciforme

Autor/es	Edad	Género	Antecedentes	Manifestaciones Clínicas/Patologías
Silva A, et al.⁴⁹	67 años	Femenino	Sin antecedentes personales y familiares	Dolor abdominal, estreñimiento, crisis vasooclusivas, apendicitis, pancreatitis, colecistitis.
Sosa S, et al.⁵⁰	21 años	Femenino	Antecedentes personales: cardiopatía congénita compleja	Atresia pulmonar, ductus arterioso, tos con esputo verdoso, disnea.
Chu E, et al.⁵¹	4 años	Femenina	Sin antecedentes personales y familiares	Fiebre, dolor torácico, disnea, neumonía, hipoxia, derrame pleural.
Chu E, et al.⁵¹	7 años	Masculino	Sin antecedentes personales y familiares.	Dolor torácico, disnea, tos seca, taquicardia, sangrado endotraqueal, efusión pleural.
Moura A, et al.⁵²	45 años	Femenino	Antecedentes familiares: portadora de anemia falciforme	Disnea, dolor torácico y abdominal, dolor de cabeza, fiebre, náuseas, hepatitis, vómitos, hepatomegalia.
Melo I, et al.⁵³	42 años	Femenino	Sin antecedentes personales y familiares	Dolor abdominal, náuseas, vómitos, ictericia, confusión mental, hematomas extensos en miembros superiores.
García D, et al.⁵⁴	17 años	Masculino	Antecedentes personales: Drepanocitosis. Antecedentes familiares: Padres y hermanos	Soplo cardiaco pansistólico, hepatomegalia, priapismo, edematización con fóvea en Ambos miembros inferiores,

			afectados por anemia falciforme. Padre fallecido por causa cardiológica.	nefropatía, necrosis avascular.
Alana S, et al.⁵⁵	8 años	Masculino	Antecedentes familiares: Portador de anemia falciforme.	Bronquiolitis, fistula vestibular, lesión periapical,
Almarghalani DA, et al.⁵⁶	Niños, adolescentes, adultos y adultos medios	Ambos sexos	Diagnóstico confirmado de anemia falciforme	Dolor crónico, crisis vasooclusivas, enfermedad esplénica, enfermedad renal crónica.
Amuzu EX, et al.⁵⁷	≥ 5 años	Ambos sexos	Diagnóstico confirmado de anemia drepanocítica; estado estable; sin hidroxiurea	Crisis dolorosas frecuentes, fiebre, variabilidad clínica asociada a niveles bajos de hemoglobina fetal.
Hassan MS, et al.⁵⁸	Edad variable	Ambos sexos	Antecedentes genéticos de anemia drepanocítica	Crisis dolorosas recurrentes, anemia hemolítica crónica, daño multiorgánico (renal, pulmonar, neurológico y cardiovascular), síndrome vasooclusivo, infecciones recurrentes.

Análisis

El estudio de los casos presento una gran diversidad en la edad (de 4 a 67 años) y en las características clínicas, lo que respalda la naturaleza crónica que afecta a múltiples sistemas. Se reconocieron pacientes con y sin antecedentes, ya sean personales o familiares, lo que pone de manifiesto la diversidad fenotípica de este tras los posibles problemas en el diagnóstico oportuno, sobre todo en casos donde no se aplican programas de detección neonatal, lo que fomenta un retraso en la identificación de formas clínicas moderadas y severas.

Se evidenciaron manifestaciones clínicas severas afectando a diversos órganos, entre ellas las crisis vasooclusivas, problemas respiratorios, afecciones en el hígado y la bilis, problemas cardiovasculares y renales, además de otros casos como priapismo y necrosis avascular. Estos hallazgos indican una acumulación de daño en los órganos, vinculado a la hemólisis crónica y a la inflamación microvascular persistente.

De igual manera, los resultados muestran que la manifestación clínica varía según la edad del paciente, observándose en la población pediátrica un predominio de complicaciones relacionadas con el sistema respiratorio y el bazo, mientras que en adultos e individuos de edad media se detectaron con mayor frecuencia problemas en los riñones, trastornos hepatobiliares y cardiovasculares. Esta variabilidad indica que el desarrollo clínico de la anemia falciforme está determinado por factores genéticos, de edad y por la disponibilidad adecuada de diagnóstico y tratamiento, además de la falta de terapias que modifiquen esta alteración en ciertos grupos de la población.

Discusión

Los hallazgos obtenidos concuerdan con lo reportado por Almarghalani et al.⁵⁶, quienes describen diferencias significativas en la expresión clínica y la frecuencia de complicaciones según los grupos etarios, con mayor afectación esplénica en niños y compromiso renal progresivo en adultos. La presencia de casos severos en pacientes sin antecedentes familiares conocidos refuerza lo señalado por Hassan et al.⁵⁸, quienes destacan que el diagnóstico tardío favorece la progresión de la hemólisis crónica y el daño irreversible de órganos blanco, incrementando la carga clínica en edades adultas y medias.

El caso descrito por Sosa S, et al.⁵⁰ en una paciente adulta joven con antecedentes personales de cardiopatía congénita compleja (atresia pulmonar, transposición de grandes arterias y ductus arterioso persistente) evidencia cómo la coexistencia de comorbilidades cardiovasculares puede agravar la expresión clínica de la anemia falciforme, favoreciendo la aparición de disnea, infecciones respiratorias recurrentes y deterioro funcional precoz, lo que coincide con la progresión multisistémica descrita por Hassan et al.⁵⁸

La alta frecuencia de crisis vasooclusivas y dolor severo observada en los pacientes coincide con lo descrito por Silva et al.⁵³ y Amuzu E, et al.⁵⁷, quienes identifican estas crisis como la principal causa de hospitalización y morbimortalidad en la anemia falciforme, especialmente en individuos con bajos niveles de hemoglobina fetal. Estos autores también resaltan la asociación entre inflamación crónica, hipoxia tisular y deterioro clínico progresivo, lo que explica la recurrencia de episodios dolorosos incluso en fases clínicas consideradas estables.

El dolor en el pecho, falta de oxígeno y acumulación de líquido en el espacio pleural, especialmente en niños, coinciden con los hallazgos de Chu E, et al.⁵¹, quienes mencionan que el síndrome torácico agudo es una causa de muerte en esta condición. Almarghalani et al.⁵⁶ afirma que la hospitalización asociada con estas complicaciones en niños y adolescentes

es alta, destacando que se debe identificar de manera temprana los signos respiratorios de alerta.

Estos resultados también se observan en el caso pediátrico reportado por Alana S et al.⁵⁵, en un niño de 8 años con antecedentes familiares de anemia falciforme, quien presentó bronquiolitis y complicaciones infecciosas relacionadas. Este informe apoya la evidencia de que los niños son especialmente susceptibles a problemas respiratorios e infecciones frecuentes, incluso en las primeras fases de este trastorno, lo cual subraya la importancia de la historia familiar como un factor de riesgo clínico significativo.

El compromiso hepatobiliar observado, caracterizado por ictericia, hepatitis y hepatomegalia, es consistente con los hallazgos descritos por Moura et al.⁵² y Melo et al.⁵³, quienes atribuyen estas alteraciones a la hemólisis crónica y a la inflamación microvascular. Las manifestaciones renales, cardiovasculares y osteoarticulares avanzadas, como priapismo y necrosis avascular, coinciden con lo reportado por García et al.⁵⁴, y respaldan lo descrito por Hassan et al.⁵⁸ sobre el carácter progresivo y multisistémico de la anemia falciforme, asociado a daño orgánico acumulativo y mayor riesgo de discapacidad funcional.

En la tabla 3 se analiza los diferentes métodos de diagnóstico aplicados para la detección de la anemia Falciforme junto con la descripción de estudios realizados.

Tabla 3 Métodos de diagnóstico aplicados a la determinación de la anemia falciforme.

Autor/es	Población	Tipo de Muestra	Método Utilizado	Sensibilidad	Especificidad
Ferreira T, et al.⁵⁹	Total: 233 Positivo: 77	Plasma	Electroforesis ácida en gel de agarosa	N/E	N/E
Putra M, et al.⁶⁰	Total: 15853 Positivo: 291	Plasma	Diagnóstico en ADN libre de células, prueba de Kolmogorov-Smirnov	N/E	N/E
Echeverry S, et al.⁶¹	Total: 27869 Positivo: 339	Sangre Total	Electroforesis en gel alcalino.	N/E	N/E
Shrestha P, et al.⁶²	Total: 138	Sangre total	Pruebas rápidas de bajo costo (HemoTypeSC, Sickle SCAN, Gazelle, test automatizado de sickling)	>96% (SCD severa)	>99%
Purohit P, et al.⁶³	Total: 400	Sangre total	Prueba rápida SICKLECHECK™ (comparada con HPLC)	99,39%	98,73%
Suárez M, et al.⁶⁴	Total: 37488 Positivo: 684	Sangre total	Electroforesis de hemoglobina	N/E	N/E

Muñoz M, et al. ⁶⁵	Total: 63 Positivo: 54	Sangre total	PCR-RFLP	N/E	N/E
Méndez, et al. ⁶⁶	Adultos	Sangre total	Pruebas de cribado en punto de atención (POCT): prueba de solubilidad de Hb S, prueba de falcización (sickling test), hemograma completo y métodos rápidos de cuantificación de hemoglobina	Alta	Alta
Nigam R, et al. ⁶⁷	Pacientes con sospecha de anemia falciforme	Sangre total	Prueba de falcización (sickling test), prueba de solubilidad de Hb S y electroforesis de hemoglobina (comparativo)	Alta	Alta
Kamran D, et al. ⁶⁸	Población general con sospecha clínica	Sangre total	Frotis de sangre periférica (observación de drepanocitos) comparado con electroforesis de hemoglobina	90–94 %	88–92 %

Nota: N/E: No específica; SCD: Sickle Cell Disease (Enfermedad de células falciformes); PCR: Proteína C reactiva; RFLP: Polimorfismo en la longitud de fragmentos de restricción; POCT: Pruebas en el punto de atención; HPLC: Cromatografía Líquida de Alta resolución

Análisis

El estudio de los métodos diagnósticos utilizados para la detección de la anemia falciforme demuestran una gran diversidad de técnicas aplicadas a poblaciones de diferente tamaño y contexto epidemiológico, lo que proyecta la necesidad de estrategias diagnósticas adecuadas tanto al tamizaje poblacional como a la confirmación clínica.

Dentro de este contexto en los estudios investigados, los métodos moleculares, como la PCR-RFLP y el análisis de ADN libre de células, se emplearon en muestras de sangre total o plasma, resaltando por su capacidad para determinar con precisión mutaciones en el gen, aun en estadios tempranos o en contextos prenatales. Además, estos métodos, aunque no siempre reporta sensibilidad y especificidad explícitas, son considerados de alta precisión diagnóstica y resultan especialmente útiles para la confirmación etiológica de esta alteración.

Las técnicas electroforéticas en gel alcalino y ácido, así como la electroforesis de hemoglobina, se utilizaron principalmente en estudios con grandes poblaciones, enfocadas al cribado masivo y a programas de salud pública. La ausencia de indicadores formales de sensibilidad y especificidad en estos estudios no disminuyó su valor diagnóstico, sino que mostró su función como pruebas iniciales de detección, comprobando su capacidad y bajo costo.

Las pruebas de cribado en punto de atención, también se emplean como la prueba de solubilidad de hemoglobina S, la prueba de falcización, el hemograma completo y métodos rápidos de cuantificación de hemoglobina, las cuales han demostrado mayor sensibilidad y especificidad. Cabe destacar que estas técnicas se distinguen por su rapidez, bajo requerimiento tecnológico y utilidad en contextos clínicos con acceso restringido a métodos moleculares avanzados.

La prueba de falcización, la prueba de solubilidad de Hb S y la electroforesis de hemoglobina ofrecen un elevado diagnóstico, demostrando ser una estrategia accesible y eficaz para la evaluación inicial de pacientes con sospecha clínica de anemia falciforme en atención primaria. La observación de drepanocitos mediante frotis de sangre periférica, alcanza una sensibilidad entre 90–94% y especificidad de 88–92%, lo que afirma que el examen microscópico es una herramienta práctica de orientación en el diagnóstico inicial.

Discusión

Ferreira T, et al.⁵⁹, Echeverry S, et al.⁶¹ y Suárez M, et al.⁶⁴, quienes evidenciaron que la electroforesis de hemoglobina sigue siendo una herramienta esencial para el tamizaje poblacional y la identificación preliminar de hemoglobinopatías, especialmente en programas preventivos de gran amplitud. Estos autores destacan su utilidad en contextos de escasos recursos, donde el acceso a técnicas moleculares avanzadas es limitado, lo que coincide con los hallazgos del estudio al evidenciar su aplicación en poblaciones extensas sin reporte formal de sensibilidad y especificidad.

Los análisis según Muñoz M, et al.⁶⁵ y Putra M, et al.⁶¹ fortalecen el rol de los métodos moleculares como pruebas confirmatorias de alta precisión. Muñoz M, et al.⁶⁵ evidencia que la PCR-RFLP permitir identificar genotipos homocigotos y heterocigotos con gran precisión, mientras que Putra M, et al.⁶¹ menciona que el análisis de ADN libre de células se proyecta como una herramienta innovadora en el diagnóstico prenatal, ampliando las posibilidades de detección temprana.

Los estudios más actuales de Shrestha P, et al.⁶² y Purohit P, et al.⁶³ contribuyen evidencia importante sobre el uso de pruebas diagnósticas rápidas y de bajo costo, como HemoTypeSC, Gazelle y SICKLECHECK, las mismas que alcanzan sensibilidades y especificidades mayores al 96–99% para la detección de formas crónicas de este trastorno. Al realizar una comparación con los resultados de la tabla se establece que las pruebas rápidas pueden ejercer un rol fundamental en el cribado inicial y en la pronta detección en entornos con limitaciones de infraestructura, aunque requieren confirmación posterior mediante técnicas electroforéticas o moleculares.

Méndez SR et al.⁶⁶ refuerzan el valor de las pruebas POCT al demostrar que la combinación de la prueba de solubilidad de Hb S, la prueba de falcización y el hemograma completo permite una identificación rápida y confiable de casos sospechosos en población adulta, facilitando la toma de decisiones clínicas oportunas en servicios de atención primaria y urgencias.

De igual manera, Nigam R et al.⁶⁷ resaltan que el uso integrado de la prueba de falcización y la electroforesis de hemoglobina mejora la precisión diagnóstica, especialmente en pacientes con sospecha clínica, disminuyendo el riesgo de falsos negativos cuando se utiliza una sola técnica. Kamran D et al.⁶⁸ evidencian que el frotis de sangre periférica continúa siendo un instrumento diagnóstico relevante, particularmente en entornos con recursos limitados, ya que permite identificar drepanocitos con una sensibilidad y especificidad aceptables, aportando como método inicial de orientación diagnóstica con antelación a pruebas confirmatorias.

CAPÍTULO V.

5. CONCLUSIONES

Los resultados alcanzados a partir del análisis de casos clínicos y de publicaciones científicas, demostró que la anemia falciforme se caracteriza por mutaciones hematológicas constantes, principalmente bajos niveles de hemoglobina y hematocrito, vinculados a hemólisis crónica. La variabilidad en el recuento plaquetario, que integra tanto trombocitopenia como trombocitosis, evidencia la complejidad fisiopatológica de esta alteración hematológica y su relación con procesos inflamatorios, disfunción esplénica y episodios vasooclusivos. Los índices eritrocitarios muestran un patrón normocítico y normocrómico, lo que afirma que la anemia no se relaciona con deficiencias nutricionales primarias, sino con la hemólisis crónica que se produce en este trastorno, siendo el hemograma una prueba inicial necesaria. Se concluye que los parámetros hematológicos son una herramienta útil para el diagnóstico de la gravedad clínica de este trastorno.

Después de analizar los casos clínicos se determina que este trastorno muestra manifestaciones clínicas variadas, perjudicando a pacientes de diferentes edades. Las más comunes son crisis vasooclusivas, complicaciones respiratorias, hepatobiliares, cardiovasculares y renales. Se determinó que varían según el grupo etario, en la población pediátrica existe un predominio de compromiso respiratorio y esplénico y por otro lado en adultos y jóvenes la afectación renal, hepatobiliar y cardiovascular. El apareamiento de cuadros severos incluyendo pacientes sin antecedentes familiares conocidos revela la importancia del diagnóstico para evitar complicaciones.

Las pruebas de laboratorio más relevantes que se identificaron para diagnosticar la anemia falciforme, como las técnicas electroforéticas y las pruebas rápidas de bajo costo, se destacan por ser herramientas esenciales para el tamizaje y la detección temprana en la población. Por otra parte, las pruebas especiales ofrecen exactitud y precisión a la hora de confirmar el diagnóstico. La combinación de estas pruebas permite una identificación rápida y precisa lo que ayuda a mejorar las tácticas de detección temprana.

BIBLIOGRAFÍA

1. World Health Organization. Anemia [Internet].WHO; 2025 [citado 2025 Jul 18]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/anaemia>
2. Díaz M, Márquez Y, Briceño I. Anemia falciforme: una revisión sobre el genotipo de la enfermedad, haplotipos, diagnóstico y estudios asociados. Revista médica de Chile [Internet]. 2021 [citado 2025 Jul 20];149(9):1322–9. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872021000901322
3. Escobar H, Alcívar I, Alvarado E. Anemia de células falciformes. Complicaciones. Reporte de un caso [Internet]. Sociedad Canaria de Pediatría de Tenerife. 2022 [citado 2025 Jul 21]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/8416210.pdf>
4. Margarita S. Prevalencia de Anemia Drepanocítica en el Hospital del Sur Delfina Torres de Concha en los períodos de 2016-2018 [Internet]. Puce.edu.ec. 2020 [citado 2025 Jul 25]. Disponible en: <https://repositorio.puce.edu.ec/items/c15c4ef7-39ff-4a8e-9621-aa5d614007da>
5. Rocío del, Bustamante L, Estefanía K, Manner K. Riesgos y beneficios de la hidroxiurea en la prevención de crisis hemolítica en niños con drepanocitosis. Revista Científica HFIB [Internet]. 2023 [citado 2025 Jul 27];5(Noviembre):6–6. Disponible en: <https://www.hfib.gob.ec/ojs/index.php/rhfib/article/view/11>
6. Svarch E, Arturo S, Svarch E. Epidemiología de la drepanocitosis en países de América Latina y del Caribe. Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia [Internet]. 2020 [citado 2025 Oct 22];36(2):- . Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892020000200002#B27
7. Constitución de la República del Ecuador. Ecuador Saludable, Voy por tí – Base Legal – Ministerio de Salud Pública [Internet]. Acuerdo Ministerial No. 742, de fecha 10 de mayo de 2012, y publicado en el Registro Oficial No. 742, de fecha 10 de julio de 2012. Disponible en: <https://www.salud.gob.ec/base-legal/>
8. Reyes K, Montes A, Melissa V, Monserrate M. Diagnóstico y síntomas de una anemia hemolítica. RECIMUNDO: Revista Científica de la Investigación y el Conocimiento [Internet]. 2021 [citado 2025 Nov 19];5(1):322–9. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7941104>
9. Alba M, Anemia hemolítica, causa no habitual pero tampoco rara. Pediatría Atención Primaria [Internet]. 2019 [cited 2025 Nov 19];21(81):57–60. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322019000100011
10. Tobar K, Tite S, Tobar K, Tite S. Efectos del déficit de vitaminas B9 y B12 en la génesis de la anemia megaloblástica. MediSur [Internet]. 2023 [citado 2026 Enero 21];21(6):1331–7. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2023000601331

11. Nimmana BK, Penney SW. Anemia Aplásica [Internet]. Nih.gov. StatPearls Publishing; 2025 [citado 2025 Nov 20]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK534212/>
12. Mayorga K, Guevara A. Anemia Aplásica. Revista Polo del conocimiento. [Internet]. 2023 [citado 2025 Nov 20];84(8):-Disponible en: <http://dianlet.uniroja.es>
13. Moraleda BJ, Fuentes D, Belloso MS, María López Gómez, Cristina A, Negru GC. Hemoglobina, estructura y trastornos, revisión bibliográfica. Revista Sanitaria de Investigación [Internet]. 2021 [citado 2025 Sep 17];2(9):2. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8080912>
14. National Heart, Lung, and Blood institute. Enfermedad de células falciformes [Internet]. NHLBI, NIH. 2024 [citado 2025 Oct 29]. Disponible en: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sickle-cell-disease>
15. Martínez R. Anemia Drepanocítica; Enfermedad crónica dolorosa. Rev. Cient. Esc. Univ.Salud. [Internet]. 2017 [citado 2025 Sep 25]. 4(2): 3-4 Disponible en: <https://camjol.info/index.php/RCEUCS/article/view/7101/6810>
16. Sahar Alrayyes, Baghdan D, Haddad RY, Compton AA, Mohama S, Reihaneh Goreishi, et al. Anemia Falciforme; Una visión general de la enfermedad y sus efectos sistémicos [Internet]. 2018 [citado 2025 Sep 29];64(6):283–9. Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/2738/273859249014/html/>
17. Nieves M, Perozo M. Protocolo para el diagnóstico y manejo de la anemia falciforme en pacientes pediátricos [Internet]. 2023[citado 2025 Oct 29]. Disponible en: <https://repositorio.msp.gob.do/bitstream/handle/123456789/2303/Protocolo%20para%20el%20Diagn%20y%20Manejo%20de%20la%20Anemia%20Falciforme%20en%20Pacientes%20Pedi%20tricos.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
18. Ríos P. Enfermedad de células falciformes en el embarazo. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología [Internet]. 2016 [citado 2025 Sep 28];42(2):239–53. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2016000200010
19. Díaz L, Rodríguez J. Anemia drepanocítica: características generales de los pacientes a su diagnóstico. Revista Finlay [Internet]. 2019 [citado 2025 Oct 29];9(1):4–10. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100004
20. Zuñiga P, Martínez C, González LM, Rendón DS, Nicolás Rojas R, C FB, et al. Enfermedad de células falciformes: Un diagnóstico para tener presente. Revista chilena de pediatría [Internet]. 2018 [citado 2025 Sep 6];. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062018000400525
21. Svarch E, Arturo S, Svarch E, Arturo S. Epidemiología de la drepanocitosis en países de América Latina y del Caribe. Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia [Internet]. 2020 [citado 2025 Oct 21];36(2):- Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892020000200002
22. García M. Prevalencia de Anemia Drepanocítica en el Hospital del Sur Delfina Torres de Concha en los períodos de 2016–2018 [Internet]. Puce.edu.ec. 2020 [citado

- 2025 Sep 6]. Disponible en: <https://repositorio.puce.edu.ec/items/c15c4ef7-39ff-4a8e-9621-aa5d614007da>
23. González Vales N, Graña X, Díaz Morejón L, Sánchez T, Rodríguez B. Caracterización cardiovascular en niños y adolescentes con anemia drepanocítica [Internet]. [citado 2025 Oct 20]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/finlay/fi-2020/fi201d.pdf>
 24. Echeverri L, Valencia M, Anemia de células falciformes en medicina de urgencias: una revisión basada en la evidencia. [Internet]. 2024 [citado 2025 Oct 20]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medintmex/mim-2024/mim249d.pdf>
 25. Noda S. Nuevos aspectos moleculares y fisiopatológicos de la anemia drepanocítica. Revista Cubana de Medicina [Internet]. 2021 [citado 2025 Oct 22];60(1):- .Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75232021000100012#B23
 26. Barbalato L. Red Blood Cell. Histología [Internet]. NIH.gov. StatPearls Publishing; 2022 [citado 2025 Sep 25]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK539702/>
 27. Ankit M. Anemia de células falciformes [Internet]. Nih.gov. StatPearls Publishing; 2023 [citado el 28 de noviembre de 2025]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482164/>
 28. Akinbami A. Valores hematológicos en la enfermedad de células falciformes homocigota en estado estacionario y en fenotipos de hemoglobina AA como controles en Lagos, Nigeria. BMC. [Internet]. 2016 [citado el 28 de noviembre de 2025];5(1). Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3423074/>
 29. Marouf R. Blood Transfusion in Sickle Cell Disease. Hemoglobin [Internet]. 2016 Oct 1 [citado 2025 Nov 29];35(5-6):495–502. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21981466/#:~:text=Patients%20with%20sickle%20Ocell%20disease,in%20their%20steady%20state%20condition.>
 30. Sanchez JR, Lynch DT. Histology, Basophilic Stippling [Internet]. Nih.gov. StatPearls Publishing; 2023 [cited 2025 Nov 28]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK545259/>
 31. Arguello M, Villegas A. Guía de Enfermedades Falciformes. Sociedad española de Hematología y Hemoterapia. 2021 [citado 2025 Sep 6]. Disponible en: <https://www.sehh.es/images/stories/recursos/2022/02/28/2021-Guia-Enfermedad-de-Celulas-Falciformes.pdf>
 32. Noubouossie D, Ataga KI. Anormalidades de la coagulación en la enfermedad de células falciformes: relación con los resultados clínicos y el efecto de las terapias modificadoras de la enfermedad. [Internet]. 2016 Jul [citado 2025 Oct 22];30(4):245–56. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0268960X1500096X>
 33. Patel, Z. Estudio sobre la eficacia y confiabilidad de la prueba de solubilidad seguida de cromatografía líquida de alta resolución (HPLC) para la detección de trastornos de células falciformes en un hospital de atención terciaria en el oeste de la India [Internet]. 2025 [citado 2025 Dic 9];11:261–5. Disponible en:

- <https://jccpractice.com/article/study-on-efficacy-and-reliability-of-solubility-test-followed-by-high-performance-liquid-chromatography-hplc-for-detection-of-sickle-cell-disorders-at-a-tertiary-care-hospital-in-western-india-1142/>
34. Rivero R. Medio diagnóstico rápido y de bajo costo en la anemia drepanocítica. *Revista Cubana de Hematología, Inmunol y Hemoter.* 2016; 32(2).
 35. Erramouspe B, Judith S. Técnicas convencionales aplicadas al diagnóstico de las hemoglobinopatías. *Acta bioquímica clínica latinoamericana* [Internet]. 2017 [citado 2025 Dic 2];51(3):325–32. Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-29572017000300007
 36. Shah R, Taborda C, Chawla S. Manifestaciones hepatobiliares agudas y crónicas de la enfermedad de células falciformes: una revisión. *World Journal of Gastrointestinal Pathophysiology* [Internet]. 2017 [citado 2025 Dic 9];8(3):108. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5561431/#B7>
 37. Stojanovic KS. Lactato deshidrogenasa en la enfermedad de células falciformes. *Clínica Chimica Acta* [Internet]. 2016 Abril 30 [citado 2025 Dic 9];458:99–102. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0009898116301607>
 38. Schaer DJ, Vinchi F, Ingolia G, Emanuela Tolosano, Buehler PW. Haptoglobina, hemopexina y vías de defensa relacionadas: fundamentos de las ciencias básicas, perspectivas clínicas y desarrollo de fármacos [Internet]. [citado 2025 Dic 9];5:415–5. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC4211382/>
 39. López D, Francisco J, Sánchez MM, José J, Ramírez Y, Yulieth K, et al. Hallazgo casual de rasgo falciforme S en adulto de edad media: Informe de caso y revisión de literatura. *Sociedad de Investigación y Desarrollo* [Internet]. 2023 [citado 2026 Enero 3];12(13):e149121344532-e149121344532. Disponible en: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/44532>
 40. Eras A, Proceso de atención a un paciente con anemia falciforme: Reporte de caso [Internet]. 2023 [citado 2026 Enero 3] Disponible en: <https://dspace.utb.edu.ec/items/d81234cc-5e70-4f0f-94b7-171c144ead78>
 41. Guzmán Y, Sánchez-Gutiérrez SM, Castaño_Bermúdez MJ, Flórez_Ruiz G, Falla Morán IS, Archila-Pérez D, et al. Anemia de células falciformes y embarazo. Reporte de caso. *Revista Salud Bosque* [Internet]. 2019 [citado 2026 Enero 3] 13;9(2). Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/07/1103295/2809-texto-del-articulo-7102-1-10-20200203.pdf>
 42. Pasos F, Anemia Falciforme. Reporte de un caso. [Internet]. Utb.edu.ec. 2026 [citado 2026 Enero 4]. Disponible en: <https://dspace.utb.edu.ec/items/6436d7fa-bd07-4bec-a84b-c800ea1ab57a>
 43. Jiménez R. Vista de A propósito de un caso: hepatopatía de células falciformes como causa de falla hepática aguda [Internet]. Uceciencia.edu.do. 2026 [citado 2026 Enero 5]. Disponible en: <https://uceciencia.edu.do/index.php/OJS/article/view/352/323>
 44. Oliveira J, Nunes P, Ferreira T, Correia P, Dias A, Teixeira S, et al. Amaurosis súbita y enfermedad falciforme: A Propósito de un Caso. *El Repositorio Institucional del*

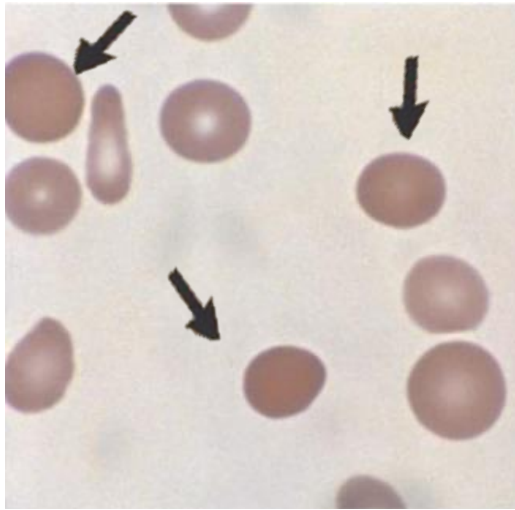
- Hospital Fernando Fonseca [Internet]. 2016 [citado 2026 Enero 5]; Disponible en: <https://ojs.pjp.spp.pt/article/view/8644>
45. Gutiérrez K. Hallazgo incidental de hemoglobinopatía mixta en paciente gestante. Reporte de caso clínico. [Internet]. 2024. [citado 2026 Enero 5]; 1;7(2):153–80. Disponible en: <https://repositorio.uceva.edu.co/bitstream/handle/20.500.12993/4472/TG-kgutierrez-jcastano.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
46. Ayling V, Bravo E, Casanova MM, Brigitte D, Ruiz RR. Hemoglobina S Beta Talasemia, una patología poco frecuente, a propósito de un caso. Más Vida [Internet]. 2025 [citado 2026 Enero 23];7(1):100–9. Disponible en: https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2665-01502025000100100
47. Garcés M, Escobar D. Fenotipificación de un caso de Anemia de Células Falciformes. Revista Científica Médica [Internet]. 2019 [citado 2026 Enero 5]; ; 22(1): 68-72 Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/343574783_Fenotipificacion_de_un_caso_de_anemia_de_celulas_falciformes
48. Gines N, Jiménez-Ibáñez LC, Gutiérrez-Conde YS. Anemia drepanocítica y embarazo. Ginecología y Obstetricia de México. [Internet]. 2024 [citado 2026 Enero 23]; (6) 142-143 Disponible en: <https://casosclnicosdegom.org.mx/articulo/anemia-drepanoc%C3%ADtica-y-embarazo>
49. Silva A, Augusto G, Freitas C, Vicari P, Farah J, Simões J, et al. Isquemia intestinal aguda por crisis vaso-oclusivas crónicas en paciente con anemia falciforme: Relato de caso. Hematology, Transfusion and Cell Therapy [Internet]. 2022 Oct [citado 2025 Nov 23];44:S47–8. Disponible en: <https://www.htct.com.br/en-isquemia-intestinal-aguda-por-crisis-articulo-S2531137922001948>
50. Sosa Ferrari S, Mejía Reyes G, Tabora L, Zaldivar G, Rodríguez JC. Bronquitis plástica. Caso clínico interesante. [Internet]. 2024 [citado 2025 Nov 24];16(2):177–82. Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2953-34142024000200008
51. Chu E, Jaramillo J. Síndrome Torácico agudo en pacientes con anemia falciforme: Reporte de dos casos de pediatría. Revista pediátrica de Panamá de la sociedad Panameña de pediatría. [Internet]. 2024 [citado 2025 Oct 22]; 53 (3):155-160 Disponible en: <https://www.pediatricadepanama.org/index.php/rspp/article/download/2449/3327>
52. Moura A, Pazini G, Cury G, Bazzo I, Arcadipane M. Anemia falciforme: Relato de caso sobre colestasis intrahepática falciforme. Hematología, Transfusión y terapia celular [Internet]. 2024 [citado 2025 Nov 22];46:S37. Disponible en: <https://www.htct.com.br/en-anemia-falciforme-relato-de-caso-articulo-S2531137924003948>
53. Melo I, Cavalheiro R, Silva L, Goncalves F. Terapia clínica da colestase Intra hepática aguda anemia falciforme: Relato de un caso. Hematology, Transfusión y

- terapia celular [Internet]. 2024 [citado 2026 Nov 24];46:S84–5. Disponible en: <https://www.htct.com.br/en-terapia-clinica-da-colestase-intra-articulo-S2531137924004747>
54. García D, Cabrera FG, Galán RC, Dámaso EO, Yuliana Daruiz D'Orazio, Navarro PF, et al. La implicación de la vía del complemento en la anemia falciforme y la glomerulonefritis C3: dos caras de un mecanismo poliédrico. *NefroPlus* [Internet]. 2024 [citado 2025 Dic 8];16(2):66–74. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1888970025000179>
 55. Alana S, Sarah L, Caroline R. Terapia fotodinámica en paciente con anemia falciforme. Relato de caso clínico. *Revista Foco* [Internet]. 2024 [citado 2025 Dic 8];17(12):e7186–6. Disponible en: <https://ojs.focopublicacoes.com.br/foco/article/view/7186>
 56. Almarghalani DA, Alotaibi RA, Alzami TT, Alhumaidi OF, Alharthi NM, Alboqami FM, et al. Perspectivas clínicas sobre la enfermedad de células falciformes: un análisis retrospectivo multicéntrico integral de las características clínicas y los desenlaces en diferentes grupos etarios [Internet]. 2024 [citado 2026 Enero 27];13(23):7224. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2077-0383/13/23/7224>
 57. Amuzu E, Urio F, Dogbe EE, Ponsian P, Abubakar SY, Okeke C, et al. Manifestaciones clínicas de la enfermedad de células falciformes en África y su asociación con los parámetros de la hemoglobina fetal [Internet]. 2025 [citado 2026 Enero 27];5(1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40533493/>
 58. Hassan MS, Nasrin T, Mahalka A, Hoque M, Ali S. Una perspectiva sobre la génesis, el diagnóstico y el manejo de la enfermedad de células falciformes.” *Egyptian Journal of Medical Human Genetics* [Internet]. 2024 [citado 2026 Enero 27] 17;25(1). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s43042-024-00623-1>
 59. Ferreira TDS, Silveira-Lacerda E de P, García-Zapata MTA. Asesoramiento genético para personas con trastornos de la hemoglobina y para sus familiares: una revisión sistemática de la literatura *Revista da Escola de Enfermagem da USP* [Internet]. 2016 Oct [citado 2026 Enero 13];48(5):932–7. Disponible: <https://www.scielo.br/j/reeusp/a/Ymy8rPhnJcPJ6SsXnRdy4Hm/?lang=pt>
 60. Putra M, Kaseniit KE, Hicks MA, Muzzey D, Hackney D. El impacto del estado de portador de hemoglobinopatías relacionadas con el gen HBB sobre la fracción fetal en el cribado prenatal no invasivo [Internet]. 2022 [citado 2026 Enero 13];42(4):524–9. Disponible en: <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/pd.6127>
 61. Echeverry-Coral SJ, Colmenares-Mejía CC, Zuli Ximena Yepes-Molina. Detección de hemoglobinopatías a través de un programa institucional de tamizaje neonatal en Colombia. *Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial*. [Internet]. 2016 [citado 2026 Enero 13];52(5):299–306. Disponible en : <https://www.scielo.br/j/jbpml/a/PrxqfZHnsjnQX9dKZ4HVjf/?lang=en>
 62. Shrestha P, Lohse H, Bhatla C, McCartney H, Alzaki A, et al. Evaluación de técnicas de bajo costo para detectar la enfermedad de células falciformes y la β -talasemia: un

- estudio internacional, multicéntrico y de etiqueta abierta. [Internet]. 2025 [citado 2026 Enero 13];35:100571. Disponible: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40230447/>
63. Purohit P, Parida C, Martha TK, Bholo S, Naik A. Evaluación de un kit de prueba diagnóstica rápida en el punto de atención (SICKLECHECK) para el cribado de la enfermedad de células falciformes. [Internet]. 2024 [citado 2026 Enero 13] 2024;19(8):e0309045. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39150948/>
64. Suárez M, Hernández Triguero Y, Licourt Otero D, Cabrera Rodríguez N. Programa de prevención de anemias por hematíes falciformes: estrategia preventiva. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2020 [citado 2026 Ene 5];24(2):e4180. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4180>
65. Muñoz M, Silva Arrechava R. Diagnóstico molecular de anemia de células falciformes en niños atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera “La Mascota”, Nicaragua. Rev Cienc Salud Educ Med (UNAN-Managua) [Internet]. 2024 [citado 2026 Ene 5];6(10). Disponible en: <https://doi.org/10.5377/rcsem.v6i10.20621>
66. Méndez SR, Zik C, Alan S, Wang H, Ershler WB. Tamizaje de la enfermedad de células falciformes en adultos: una revisión actual de las pruebas diagnósticas en el punto de atención. [Internet]. 2024 Jun [citado 2026 Enero 27];13(3):53–60. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11236353/>
67. Nigam R, Sharda B, Varma AV. Estudio comparativo de la prueba de falcización, la prueba de solubilidad y la electroforesis de hemoglobina en la anemia de células falciformes. [Internet]. 2024 [citado 2026 Enero 27];11(1):31–7. Disponible en: https://journals.lww.com/mgmj/fulltext/2024/01000/comparative_study_of_sickling_test_solubility.5.aspx
68. Kamran D, Siraj S, Ishaq I, Sumaira Riffat, Haq AA, Khan AM. Validez del frotis de sangre periférica como herramienta de tamizaje para la anemia de células falciformes: comparación con la electroforesis. Rawal Medical Journal [Internet]. 2023 [citado 2026 Enero 28];48(1):47–7. Disponible en: <https://bibliomed.org/?mno=29693>

ANEXOS

Anexo 1 Esferocitosis en frotis en sangre periférica.



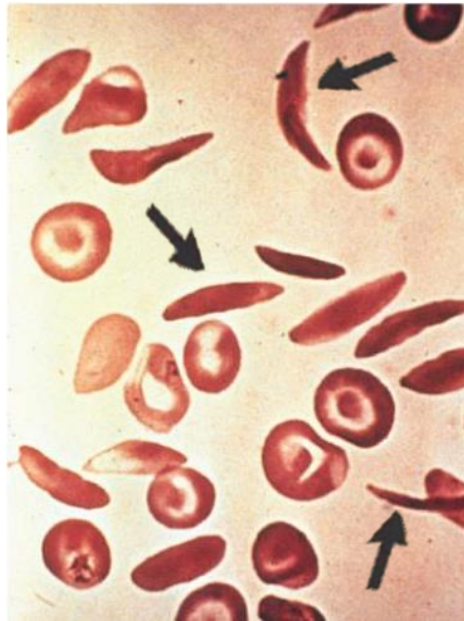
Fuente: https://www.google.com.ec/books/edition/Zitelli_y_Davis_Atlas_de_diagn%C3%B3stico_f/Ge2yEAAQBAJ?hl=es-419&gbpv=1

Anexo 2 Morfología de los eritrocitos en la anemia falciforme, células en forma de Hoz en la anemia falciforme



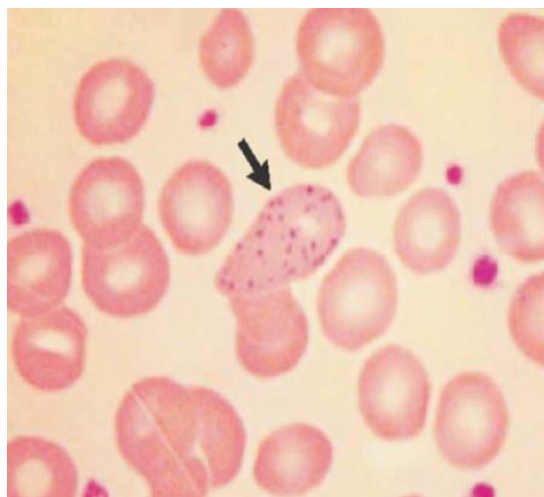
Fuente: <https://innovativegenomics.org/es/noticias/La-ingenier%C3%ADa-del-genoma-allana-el-camino-para-la-curaci%C3%B3n-de-las-c%C3%A9lulas-falciformes/>

Anexo 3 Frotis de Sangre Periférica en la Anemia de células falciformes



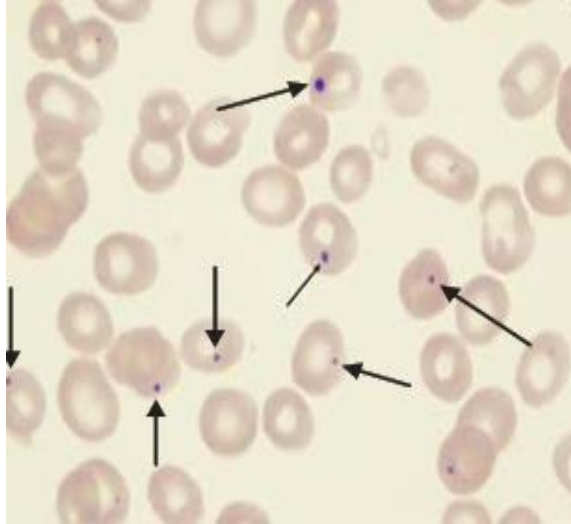
Fuente: https://www.google.com.ec/books/edition/Zitelli_y_Davis_Atlas_de_diagn%C3%B3stico_f/Ge2yEAAAQBAJ?hl=es-419&gbpv=1

Anexo 4 Inclusiones puntiformes basófilos (de color azul púrpura)



Fuente: https://www.researchgate.net/figure/Figura-5-Punteado-basofilo-7-Tomado-de-Bain-Diagnosis-from-the-Blood-Smear-N-Engl_fig5_36652946

Anexo 5 Cuerpos de Howell-Jolly



Fuente: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medsur/ms-2008/ms084f.pdf>

Anexo 6 Inserto de la prueba Sickle SCAN



Uso indicado |

La prueba Sickle SCAN® es un inmunoensayo cualitativo cromatográfico del flujo lateral destinado a ayudar en el diagnóstico rápido de las anemias drepanocíticas por las hemoglobinas A, S y C mediante muestras de sangre completa obtenidas por venopunción o punción digital. El usuario será un profesional clínico, como un médico, auxiliar médico, enfermero, auxiliar de consultorio o técnico de laboratorio.

Resumen |

A menudo, la drepanocitosis, un trastorno hereditario de la sangre, provoca que los glóbulos rojos presenten forma de media luna por la presencia de la variante anómala S de la hemoglobina¹. Los glóbulos rojos con forma de media luna son más rígidos y pueden tener dificultades para pasar por vasos sanguíneos pequeños, lo que bloquea el flujo de sangre normal, daña los tejidos y, por último, provoca muchas de las complicaciones de la drepanocitosis². Además, los glóbulos rojos que contienen principalmente hemoglobina S viven unos 16 días, cifra mucho menor que los 120 días de vida de los glóbulos rojos normales³.

Existen varios tipos de anemias drepanocíticas, y los más frecuentes son la drepanocitosis (HbSS), la drepanocitosis-hemoglobinopatía C (HbSC) y el rasgo drepanocítico (HbAS). El diagnóstico precoz (preferiblemente en recién nacidos) de la drepanocitosis es importante para iniciar tratamientos sanitarios de mantenimiento capaces de salvar vidas, tales como la profilaxis por penicilina, la vacunación contra la bacteria del neumococo, los suplementos de ácido fólico, los mediadores para el tratamiento del dolor, las transfusiones de sangre y la hidroxiurea⁴. Aunque el rasgo drepanocítico no es un tipo de enfermedad, es posible que acarree complicaciones perjudiciales en entornos extremos (aumento de la presión atmosférica, grandes altitudes, niveles bajos de oxígeno, competiciones deportivas intensas o deshidratación)⁵. Se debe identificar a los portadores del rasgo drepanocítico para que estos sean conscientes del peligro de dichas situaciones y reciban asesoramiento genético y planificación familiar⁶.

Principio de la prueba |

El kit de la prueba Sickle SCAN es un kit de inmunoensayo cualitativo rápido del flujo lateral para la identificación de anemias drepanocíticas por hemoglobinas A, S y C. Se obtiene una pequeña cantidad de sangre (5 microlitros) mediante venopunción o punción digital utilizando el muestreador capilar proporcionado. El muestreador se coloca en la solución tampón contenida en el módulo de pretratamiento para liberar hemoglobina mediante la lisis de eritrocitos. Se depositan 5 gotas de la solución de muestra tratada del módulo de pretratamiento en el pocillo de la muestra del cartucho Sickle SCAN. La solución de muestra tratada fluye a través del cartucho de

la prueba durante 5 minutos antes de que se lea el resultado. La muestra interactuará con nanopartículas del detector colorimétrico conjugadas con anticuerpos y viajará a las zonas de captación. Se pueden utilizar hasta cuatro líneas de detección, y la línea de control (Ctrl) aparece cuando la muestra ha fluído correctamente a través de todo el cartucho. La presencia de las variantes A, S y C de la hemoglobina se indica mediante una línea azul en esa región.

Contenido del kit |

Un kit de la prueba Sickle SCAN contiene:
Cartucho Sickle SCAN en bolsa sellada - cant. 20 | Muestreador capilar - bolsa 22 | Módulo de pretratamiento con solución tampón - cant. 20 | Guía de inicio rápido - cant. 1

Un cartucho de Sickle SCAN contiene:

- Reactivos secos con estabilizadores
- Anticuerpos monoclonales de captación anti-HbA, HbS y HbC
- Anticuerpos policlonales de captación IgG (animal anti-huésped)
- Anticuerpos monoclonales IgG (anti-hemoglobina) conjugados con nanopartículas teñidas

Materiales no suministrados, pero necesarios:

Lanceta | Toallitas con alcohol | Guantes | Temporizador

Advertencias y precauciones |

- Solo para diagnóstico in vitro con muestras de sangre completa.
- Manipule las muestras de acuerdo con el estándar de la OSHA sobre patógenos transmitidos por la sangre⁷.
- Use guantes, ropa y gafas de protección.
- Lávese bien las manos tras manipular las muestras.
- No utilice el cartucho Sickle SCAN, el módulo de pretratamiento ni ningún componente del kit una vez superada la fecha de caducidad indicada.
- Deseche todos los cartuchos Sickle SCAN, los módulos de pretratamiento u otros componentes del kit usados o dañados como material con riesgo biológico.
- No desmonte los cartuchos Sickle SCAN, que contienen reactivos cargados en seco que pueden presentar riesgo biológico o ser alérgicos o tóxicos.
- No utilice el cartucho Sickle SCAN, el módulo de pretratamiento ni ningún componente del kit si la bolsa está dañada o el sello está roto.
- Para unos resultados óptimos, debe evitarse el uso de muestras muy hemolíticas, lipídicas o turbias.
- Las muestras deben estar libres de agregados visibles y otras partículas.
- Interferencia de anticuerpos heterófilos: algunas personas tienen anticuerpos para ratones, cabras, conejos u otras proteínas heterófilas; en estos casos, pueden darse interferencias^{8,9}.
- Los módulos de pretratamiento de un lote no deben usarse con cartuchos de un lote diferente.
- Contiene azida sódica como conservante. La azida sódica puede reaccionar con las tuberías de cobre o plomo y formar azidas metálicas explosivas. Durante su eliminación por el desagüe, los reactivos deben mezclarse con un gran volumen de agua para evitar la acumulación de azidas. La eliminación por los sistemas de desagüe debe cumplir con las disposiciones reglamentarias vigentes.

Instrucciones de conservación |

- Conserve cerrados los cartuchos y módulos Sickle SCAN a entre 2°C y 45°C (entre 35°F y 113°F). No congele (0°C o menos) los cartuchos y módulos Sickle SCAN.
- No extraiga el cartucho Sickle SCAN de la bolsa sellada hasta que esté listo para su uso.
- Si se conservan y transportan correctamente, los cartuchos y módulos Sickle SCAN son estables hasta la fecha de caducidad indicada.

Recogida y preparación de muestras |

- Siga las instrucciones detalladas que aparecen en este prospecto, así como las instrucciones del fabricante del tubo de recogida de muestras (con anticoagulante EDTA) para las muestras de venopunción. Las muestras almacenadas en el tubo de recogida de muestras con anticoagulante EDTA durante 1 semana después de la recogida a entre 2°C y 45°C pueden analizarse con Sickle SCAN.
- Las muestras obtenidas por punción digital o recogidas con el muestreador capilar proporcionado deben utilizarse inmediatamente después de la recogida.

Procedimiento de la prueba |

No abra la bolsa hasta que esté listo para utilizar su contenido.

Prepare los materiales necesarios: Cartucho de la prueba Sickle SCAN |

Módulo de pretratamiento | Muestreador capilar (5 µl de volumen)

- Etiquete el módulo de pretratamiento y el cartucho de la prueba con la ID del paciente.



- 1 | Obtenga una muestra por punción digital utilizando los protocolos normalizados de laboratorio. Toque la muestra de sangre con la punta del muestreador capilar hasta que la sangre alcance la línea negra, lo que indica 5 µl.
- Tenga cuidado de extraer la muestra únicamente por capilaridad: NO APRIETE LA PERA del muestreador capilar.
- Para el muestreo intravenoso, siga los protocolos normalizados de laboratorio.



- 2 | Abra el módulo de pretratamiento desenroscando la parte blanca de la tapa de dos piezas y sumerja la punta del muestreador en el módulo. Dispense la muestra en el tampón apretando la pera del muestreador.
- Tenga cuidado de no derramar nada del contenido al abrir el módulo de pretratamiento, ya que este contiene un volumen premedido de tampón de extracción.

- 3 | Vuelva a colocar la tapa de dos piezas en el módulo y ciérralo bien. Mezcle la muestra y la solución tampón completamente invirtiendo suavemente el módulo 3 veces.

- No agite el módulo para mezclarlo, ya que esto provocará que la solución de tampón/muestra forme espuma.



- 4 | Retire la parte coloreada (superior) de la tapa de dos piezas del módulo de pretratamiento. Dispense inmediatamente 5 gotas de la muestra de solución tamponada en el pocillo de la muestra del cartucho Sickle SCAN.
- Realice la prueba en una superficie plana a temperatura ambiente.

- 5 | Deje que la prueba se realice durante 5 minutos. Lea los resultados de la prueba Sickle SCAN visualizando las líneas de la ventana de detección.

- Los resultados de las pruebas que hayan durado más de 10 minutos no son válidos.

Visualización de los resultados/valores previstos |

Se pueden utilizar hasta cuatro líneas de detección, y la línea de control (Ctrl) aparece cuando la muestra ha fluido completamente por el cartucho. Una presencia de las variantes A, S y C de la hemoglobina superior al límite de detección se indica mediante una línea azul en esa región. El diagrama siguiente muestra los resultados previstos de las variantes de hemoglobina que el proveedor puede encontrar.



Procedimiento de control de calidad interno |

Cada cartucho de la prueba Sickle SCAN tiene un control integrado. Una línea de color azul oscuro en la ventana de detección en la línea de control (Ctrl) puede considerarse un control interno positivo del procedimiento. La línea de control aparecerá si el procedimiento de la prueba se ha realizado correctamente. Si la línea de control no aparece, la prueba no es válida y debe realizarse una nueva prueba. Si el problema persiste, póngase en contacto con su proveedor local o con BioMedomics para obtener asistencia técnica.

Limitaciones |

- No se ha establecido el rendimiento de Sickle SCAN para los pacientes con drepanocitosis y betatalasemia.

Características de rendimiento |

Método de comparación | Sickle SCAN se comparó con la electroforesis de hemoglobina utilizando las directrices descritas en el documento del CLSI EP15-A2-IR. En ambos sistemas se recogieron y midieron muestras de los pacientes (n = 290) por duplicado. Este es el rendimiento de Sickle SCAN en comparación con el diagnóstico basado en electroforesis de hemoglobina:

	SS	AS	SC	AC	AA	Total
Clinical SS	95	0	95	95	95	95
Clinical AS	0	89	0	0	0	89
Clinical SC	0	0	53	0	0	53
Clinical AC	0	0	0	8	0	8
Clinical AA	0	0	0	0	45	45
Total	95	89	53	8	45	290
Specificity	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%
Sensitivity	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%	>99%

Límite de detección | Se establece que el límite de detección de Sickle SCAN para las hemoglobinas A, S y C es <10 %, <10 % y <10 %, respectivamente.

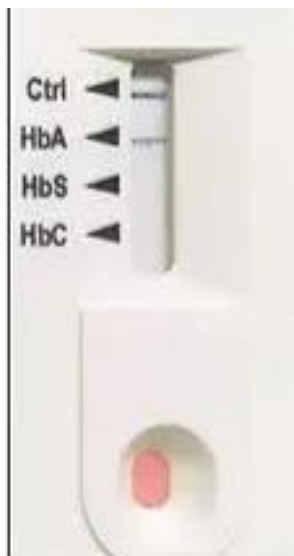
Interferencias | Sickle SCAN muestra una interferencia $\leq 10\%$ con las sustancias siguientes en las concentraciones indicadas: proteína (albúmina) 50 mg/ml, bilirrubina 2.5 $\mu\text{g/ml}$, triglicéridos 2.5 mg/ml, hidroxiurea 75 $\mu\text{g/ml}$ y penicilina 500 $\mu\text{g/ml}$

Bibliografía

- K. Gosh et al., Guidelines for screening, diagnosis and management of hemoglobinopathies. Indian J Hum Genet. 2014 101-119.
- M. Murayama, Structure of sickle cell hemoglobin and molecular mechanism of the sickling phenomenon. Clin Chem. 1967 578-588.
- BP Yawn et al., Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. JAMA 2014, 1033-1048.
- EF Vichinsky and BH Lubin., Sickle cell anemia and related hemoglobinopathies. Pediatr Clin North Am. 1980, 4:49-444.
- SC Davies and PE Hewitt., Sickle cell disease. Br J Hosp Med. 1984, 440-444.
- MH Steinberg., Review: the sickle hemoglobinopathies—genetic analyses of common phenocopies and new molecular approaches to treatment. Am J Med Sci. 1984, 169-174.
- Chao, E.L.; Henshaw, J.L., Occupational Safety and Health Administration: Model Plans and Programs for the OSHA Bloodborne Pathogens and Hazard Communications Standards. OSHA 3186-06R, 2003.
- RW Schroit et al., Human Anti-Murine Immunoglobulin Responses in Patients Receiving Monoclonal Antibody Therapy. Cancer Res 1985, 879-885.
- LM Boscatto and MC Stuart., Heterophilic Antibodies: A Problem for All Immunoassays. Clin Chem 1988, 27.

	No reutilizar		Producto sanitario para diagnóstico in vitro
	Fecha de caducidad		Intervalo de temperatura de almacenamiento 2°C - 45°C
	Código de lote		Contiene <n> pruebas
	Número de catálogo		Consultar las instrucciones
	Consultar las instrucciones de uso		Módulo de pretratamiento con solución tampón
	Marca CE		Cartucho Sickle SCAN
	Fecha de fabricación		Muestreador capilar
	Fabricante		Guía de inicio rápido
	Representante europeo autorizado		

Anexo 7 Casette para prueba rápida Sickle SCAN para detección de la anemia falciforme.



Fuente: <https://www.medicalexpo.es/prod/biomedomics-inc/product-116889-870830.html>