

# Enfermedad de células falciformes: terapia génica

## (Sickle cell disease: gene therapy)

---



### ¿Qué es la terapia génica?

La terapia génica es un procedimiento que cambia genes específicos para ayudar a tratar enfermedades. La terapia génica no es una cirugía. Es un tratamiento médico que se administra a lo largo de varios meses. Con frecuencia, el paciente pasa el primer mes en el hospital.

La terapia génica puede tratar la enfermedad de células falciformes (anemia falciforme):

1. Retirando las propias células de su niño.
2. Cambiándolas para agregar o activar la hemoglobina no falciforme o para ayudar a los genes defectuosos a funcionar de manera adecuada.
3. Luego, se le reinfunden a su niño.

### ¿Cómo funciona la terapia génica?

Para entender la terapia génica, necesita comprender cómo funcionan los glóbulos rojos y lo que es la enfermedad de células falciformes.

- Los glóbulos rojos transportan el oxígeno de sus pulmones a todos los tejidos de su cuerpo. Lo hacen mediante una proteína que se conoce como hemoglobina. Un gen denominado el gen de la beta globina controla el proceso de la hemoglobina.
- Las personas que sufren de la enfermedad de células falciformes tienen un gen de beta globina defectuoso (dañado). El gen defectuoso hace que los glóbulos rojos tengan la forma de media luna. Se adhieren unos a otros y bloquean el flujo de la sangre en los vasos sanguíneos pequeños. Esto causa dolor y otras complicaciones.
- La terapia génica agrega un gen o cambia el gen defectuoso por otro que trabaja de manera adecuada. Hay dos tipos de terapia génica para la enfermedad de células falciformes:
  - La **adición de genes** agrega copias nuevas y operativas de un gen a las células, usando un vector o vehículo.
  - La **edición de genes** la realiza un científico. Se corta el ADN donde está defectuoso y se reemplazan las partes dañadas con las partes correctas.

### ¿Cuáles son los riesgos?

Los riesgos de la terapia génica incluyen los siguientes:

- Infección.
- Recuentos sanguíneos bajos.
- Hemorragia y accidentes cerebrovasculares.
- Un sistema inmunológico debilitado. Esta situación no se mantiene a largo plazo.

**En caso de una emergencia o si tiene una inquietud urgente, llame al 911 o vaya inmediatamente a la sala de emergencias más cercana.**

# Enfermedad de células falciformes: terapia génica, continuación

---

- Infertilidad (no poder quedar embarazada o engendrar un hijo).
- Efectos secundarios que aparecen meses a años después del tratamiento.
- Muerte (muy poco común).

La terapia génica es un proceso largo. Les genera mucho estrés a los niños y a sus familiares. Su niño necesitará:

- Antibióticos para prevenir o tratar las infecciones.
- Transfusiones de plaquetas para prevenir o tratar las hemorragias.
- Transfusiones de sangre para tratar la anemia.

## ¿Cuál es el proceso a seguir para recibir terapia génica?

### 1. Recolección de células

- Se recolectan las células madre de su niño.
- Estas se recolectan de la sangre, usando una máquina especial. El proceso se denomina aféresis.
- Se coloca una vía temporal mientras el niño está dormido. Esta vía se retira después de haberse recolectado las células.
- Su niño recibe un medicamento llamado plerixafor. Este hace que las células madre salgan de la médula ósea y pasen a la sangre.
- El paciente tiene que estar hospitalizado durante este proceso que dura 4 a 5 días. El equipo de atención estará atento para detectar efectos secundarios. El proceso puede repetirse después de unas 3 a 4 semanas.
- Las células se envían al laboratorio para ser modificadas. Esto puede durar hasta 6 meses.

### 2. Preparación para el tratamiento

- Su niño recibe quimioterapia (quimio) y otros medicamentos que debilitan su sistema inmunológico.
- Estos medicamentos destruyen las células madre viejas. Esto ayuda a que el cuerpo de su niño acepte las células nuevas.
- Los medicamentos tienen efectos secundarios, como náuseas, vómitos (devolver), caída del cabello, llagas en la boca, poco apetito, diarrea y recuentos sanguíneos bajos. Estos efectos secundarios son temporales.

### 3. Tratamiento

- La infusión de la terapia génica se realiza en el hospital.
- A su niño se le infunden las células por vía intravenosa (I.V.).
- Es como una transfusión de sangre.
- Puede tardar entre unos minutos y unas horas.

En caso de una emergencia o si tiene una inquietud urgente, llame al 911 o vaya inmediatamente a la sala de emergencias más cercana.

# Enfermedad de células falciformes: terapia génica, continuación

---

## 4. Recuperación:

- Las células madre modificadas van hacia médula ósea de su niño.
- Las células pueden tardar entre 4 y 6 semanas para injertarse o asentarse y empezar a multiplicarse.
- Su niño puede estar hospitalizado hasta unas 6 semanas.
- Luego, su niño deberá acudir a consultas de control y seguimiento en la clínica de trasplante de médula ósea (BMT) durante su recuperación.
- También pudiera tener que someterse a un control a largo plazo para monitorear los efectos del tratamiento. La quimio puede ocasionar efectos secundarios graves durante meses o años.

## ¿Puede recibir terapia génica mi niño?

Los medicamentos Casgevy y Lyfegnia son 2 de los productos de terapia génica aprobados para el tratamiento de la enfermedad de células falciformes en pacientes de más de 12 años de edad. La terapia génica no está aprobada para niños de menos de 12 años. En la actualidad, se están realizando estudios para poder ofrecer la terapia génica a niños más pequeños.

## ¿Qué debo hacer si mi niño está enfermo?

- Llame a los miembros del equipo de la enfermedad de células falciformes en cualquier momento en que tenga una fiebre de más de 101°F (38.3°C). Será necesario que atiendan a su niño de inmediato.
- Llame al médico de guardia si es después de las 5 p.m. y durante fines de semana y feriados. El médico contactará al departamento de emergencias (ED) para que le presten asistencia con la atención que requiere su niño.
- Infórmeles SIEMPRE a los médicos y al personal del ED que su niño tiene la enfermedad de células falciformes. Infórmeles cuál es la clínica de enfermedad de células falciformes a la que acude su niño.

Para más detalles sobre la enfermedad de células falciformes (anemia falciforme) y los servicios relacionados, ingrese al sitio web de Children's Healthcare of Atlanta en [choa.org/sicklecell](http://choa.org/sicklecell).

**Esta hoja educativa contiene sólo información general. Hable con el médico de su niño o con un miembro de su equipo de atención médica sobre el cuidado específico que él necesita.**

**En caso de una emergencia o si tiene una inquietud urgente, llame al 911 o vaya inmediatamente a la sala de emergencias más cercana.**