

Artículo de revisión

**Células Falciformes: Un desafío para el cuidado. Revisión Narrativa
Sickle Cell Disease: A Care Challenge. Narrative Review.**

CasallasmVega Alexander *, Parra Hernández Juanita **, Ramírez Merchán Eddison ***, Avellaneda Gutiérrez Melissa****, Hincapié Carvajal Jeisson*****, Andrade Fonseca David*****

*Facultad de Enfermería, Universidad El Bosque. Código ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3289-7241>
Correo electrónico: acasallasmv@unbosque.edu.co

**Facultad de Enfermería, Universidad El Bosque. Código ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-2718-976X>
Correo electrónico: jparrahe@unbosque.edu.co

***Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Técnica Particular de Loja. Código ORCID:
<https://orcid.org/0000-0002-2543-0870> Correo electrónico: ejramirez10@utpl.edu.ec

****Facultad de Enfermería, Universidad El Bosque. Código ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5348-2045>
Correo electrónico: mavellanedag@unbosque.edu.co

*****Facultad de Enfermería, Universidad El Bosque. Código ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3278-2791> Correo electrónico: jhincapie@unbosque.edu.co

*****Vicerrectorado de Investigación, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud. Código ORCID:
<https://orcid.org/0000-0002-7233-9041> Correo electrónico: dandrade@fucsalud.edu.co

ejramirez10@utpl.edu.ec

Recibido: 25 de abril del 2025

Revisado: 28 de junio del 2025

Aceptado: 22 de septiembre del 2025

Resumen.

Introducción: La drepanocitosis o anemia de células falciformes (ACF) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por la producción de hemoglobina S (HbS), que genera complicaciones médicas como episodios vaso-oclusivos, anemia crónica y daño orgánico. Esta patología representa un desafío de salud pública global que requiere atención médica integral y estrategias efectivas de manejo. Objetivo: Analizar la literatura científica reciente sobre la enfermedad de células falciformes para identificar, principales necesidades de cuidado, obstáculos en la atención sanitaria y debates actuales desde una perspectiva integradora. Método: Revisión cualitativa de la literatura siguiendo los lineamientos de la extensión PRISMA-ScR. Los criterios de elegibilidad incluyeron artículos originales y revisiones narrativas publicados entre el 2013-2023, en idioma español e inglés, con enfoque clínico, epidemiológico o fisiopatológico. La búsqueda se realizó utilizando términos como "Sickle Cell Disease", "Hemoglobin S" y "Drepanocytosis". Cinco investigadores participaron en la selección, aplicando criterios de calidad metodológica mediante la herramienta CAsPe. Resultados: De 1,886 publicaciones iniciales, se seleccionaron 15 estudios tras el proceso de cribado. Los hallazgos se organizaron en dos ejes temáticos: necesidades de cuidado (manejo del dolor, crisis, tratamiento preventivo, transfusiones y apoyo psicosocial) y obstáculos en la atención (limitaciones de acceso, falta de conocimiento profesional, barreras socioeconómicas y estigmatización). Conclusiones: La enfermedad de células falciformes presenta desafíos complejos que requieren un enfoque multidisciplinario. Se identificaron brechas significativas en el sistema sanitario, especialmente en países con recursos limitados, destacando la necesidad de mejorar la formación profesional y el papel fundamental de enfermería en el cuidado integral de pacientes y familias.

Palabras clave: Anemia de células falciformes, resultados, cuidado.

Abstract

Introduction: Sickle cell disease or sickle cell anemia (SCA) is an autosomal recessive inherited disease characterized by the production of hemoglobin S (HbS), which causes medical complications such as vaso-occlusive episodes, chronic anemia, and organ damage. This disease represents a global public health challenge requiring comprehensive medical care and effective management strategies. **Objective:** To analyze recent scientific literature on sickle cell disease to identify main care needs, healthcare barriers, and current debates from an integrative perspective. **Method:** A qualitative literature review was conducted following the PRISMA-ScR extension guidelines. Eligibility criteria included original articles and narrative reviews published between 2013 and 2023, in Spanish and English, with a clinical, epidemiological, or pathophysiological focus. The search was conducted using terms such as "sickle cell disease," "hemoglobin S," and "sickle cell disease." Five researchers participated in the selection, applying methodological quality criteria using the CAsPe tool. **Results:** From an initial 1,886 publications, 15 studies were selected after the screening process. The findings were organized into two thematic areas: identified care needs (pain management, crisis, preventive treatment, transfusions, and psychosocial support) and barriers to healthcare (limited access, lack of professional knowledge, socioeconomic barriers, and stigmatization). **Conclusions:** Sickle cell disease presents complex challenges that require a multidisciplinary approach. Significant gaps in the healthcare system were identified, especially in resource-limited countries, highlighting the need to improve professional training and the fundamental role of nursing in the comprehensive care of patients and families.

Keywords: Sickle cell disease, outcomes, care.

Introducción

La drepanocitosis, también conocida como anemia de células falciformes (ACF), es una enfermedad hereditaria de los glóbulos rojos que ha dejado una huella significativa en poblaciones de todo el mundo (1). Esta enfermedad es un problema de salud pública, ya que afecta a personas de diferentes áreas geográficas y etnias. Según datos de la Organización Mundial de la Salud (2), para el 2021 se estimó un total de 7,74 millones de personas con ACF, además, se de 515 mil de nuevos nacidos con la patología, sin embargo, su mayor prevalencia sigue siendo en varias regiones de África ya que representa casi el 80% de los casos a nivel mundial (1,2).

La ACF se caracteriza por ser hereditaria y producir hemoglobina S (HbS), en la actualidad es objeto de atención médica y científica en todo el mundo, esto debido al impacto que tiene en la salud de quienes la padecen, sin embargo, aún se evidencia oportunidades de mejora en torno a la atención de la enfermedad.

La drepanocitosis es manifestada por varia sintomatología y especialmente por sus complicaciones médicas, desde dolorosos episodios de vaso-oclusión, así como anemia crónica y daño en órganos blandos como el corazón, los pulmones, el cerebro y los riñones (3,4). Además, la enfermedad puede debilitar la función inmunológica, lo que conlleva a infecciones recurrentes y una disminución en la calidad de vida de los pacientes (5).

A nivel global, la drepanocitosis ha generado un desafío de salud pública, que requiere una atención médica integral y estrategias efectivas de manejo (6). En las últimas décadas se ha evidenciado el aumento en la investigación científica y, a su vez, se incrementaron los esfuerzos para la detección temprana de la ACF, lo que permitiría aplicar los tratamientos dando como resultado la mejora en la calidad de vida de las personas que la padecen (7). Así mismo, este trastorno, ha motivado la colaboración internacional para comprender su patogénesis y poder encontrar soluciones para aliviar el sufrimiento de quienes lo experimentan. En Latinoamérica, los datos epidemiológicos son variables según áreas geográficas, poniendo de ejemplo países de Centro América como México, en la cual 6% de la población mestiza central y el 14% de la costera presenta ACF, en cambio Panamá, reportó que el 0.9% de su población padece esta enfermedad. Por su parte, en América del Sur el país con mayor prevalencia de ACF fue Brasil con 1:1000 nacidos vivos, seguido por Colombia en donde se identificó que del 10% de los portadores de HbS el 1% presentaba ACF (8). Con lo antes expuesto, además de la escasa y heterogénea literatura, este artículo tiene como objetivo analizar la literatura científica reciente sobre la enfermedad de células falciformes, con el fin de identificar sus antecedentes históricos, las principales necesidades de cuidado reportadas, los obstáculos persistentes en la atención en salud, así como los debates actuales en torno a esta

condición, desde una perspectiva integradora, con la finalidad de disminuir la brecha del conocimiento y generar aporte en la académico para el desarrollo de programas en Latinoamérica que tengan una perspectiva holística de atención a pacientes con ACF.

Materiales y métodos

Esta investigación corresponde a una revisión cualitativa de la literatura, elaborada siguiendo los lineamientos metodológicos de la extensión PRISMA ScR para revisiones de alcance (9). El proceso de búsqueda se llevó a cabo siguiendo criterios de elegibilidad que abarcaron la identificación, el cribado, la idoneidad y la inclusión de los estudios.

Criterios de elegibilidad

Los criterios de elegibilidad para el trabajo de revisión de la literatura fueron. Criterios de inclusión: 1) Artículos primarios o secundarios del tipo narrativas con enfoque clínico, epidemiológico o fisiopatológico de la patología de estudio. 2) Publicaciones entre los años 2013 y 2023. 3) Documentos que se encuentren en los idiomas español o inglés. 4) Estudios que se centren en el diagnóstico de ACF. 5) Artículos publicados en las bases de datos Embase, Pubmed y Science Direct. En cambio, los únicos Criterios de exclusión fueron: 1) Fuentes no validadas científicamente (blogs, páginas web no académicas, resúmenes sin texto completo) y 2) Estudios que se enfoquen exclusivamente en intervenciones farmacológicas o terapias específicas sin aportar información general sobre la patología.

Estrategia de búsqueda

La estrategia de búsqueda se diseñó utilizando operadores booleanos ("OR" y "AND") y descriptores de salud de MeSH, complementados con términos identificados en búsquedas preliminares de la literatura en el motor de búsqueda Google Académico. La ecuación de búsqueda final empleada durante el mes de septiembre del 2023 fue: ("Sickle Cell Disease" OR "Hemoglobin S" OR "Drepanocytosis") AND ("General aspects" OR "Pathophysiology" OR "Epidemiology" OR "Complications").

Metodología de elegibilidad y análisis crítico de los artículos

A partir de la búsqueda, se procedió a la selección de los posibles artículos elegibles siguiendo las pautas definidas en la revisión por títulos y los

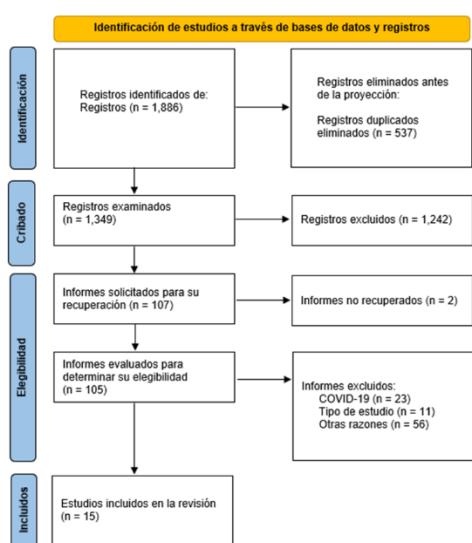
resúmenes. La selección la llevaron a cabo dos investigadores inicialmente, y un tercer investigador que intervino como el experto en la temática, lo que aumenta la eficacia en el filtro de la información escogida. Finalmente, se realizó una revisión completa de los textos para determinar la inclusión definitiva de los artículos.

La elección de los artículos fue realizada ajustándose a los límites predefinidos. En el proceso de evaluación, se confirmó que los artículos cumplieron en su totalidad con los criterios de elegibilidad establecidos para su selección. Para garantizar la calidad metodológica de los artículos que se incluyeron en el estudio, se sometió a un minucioso análisis utilizando la herramienta "CAsPe", ya que permite identificar mediante lectura crítica el contenido de los artículos que se plantea incorporar en la revisión sistemática.

Resultados

Durante el proceso de selección, se identificaron inicialmente 1,886 publicaciones en las tres bases de datos, de los cuales se eliminaron 537 al ser registros duplicados. Para el proceso de cribado ingresaron 1,349 documentos. Durante el cribado, se excluyeron los artículos que no se alineaban con la pregunta de investigación basándose en el título y resumen, eliminándose 1,242 artículos. De los 107 documentos que ingresaron para la revisión completa de 2 no se tuvo acceso, para lo cual se revisaron en detalle 105 artículos obtenidos de la búsqueda estructurada. Finalmente, se incluyeron 15 artículos a la discusión posterior a la revisión exhaustiva (Ver Figura 1).

Figura 1: Diagrama de flujo. Selección de los estudios. Proyecto: Células Falciformes: Un desafío para el cuidado.



De los resultados obtenidos el 46,7 % (n = 7) de estudios fueron provenientes de Estados Unidos, seguido por estudios realizados en Canadá con el 13,2 % (n = 2). En relación con el tipo de estudios el 40 % (n = 6) de trabajos fueron del tipo transversal/observacional, 13,3 % (n = 2) experimentales y 20 % (n = 3) fueron de cohorte, permitiendo que el resultado de la investigación sea robusto por la variedad de metodologías obtenidas (ver tabla 1).

Posterior al proceso de lectura crítica y análisis cualitativo de los estudios seleccionados, se organizaron los hallazgos en torno a tres ejes temáticos principales, los cuales emergieron de manera recurrente en la literatura revisada, Necesidades de cuidado, Obstáculos en la atención, y Rol de enfermería y finalmente se realizó una Intersección entre los ejes temáticos: debates de la actualidad.

Tabla 1. Caracterización y resumen de los trabajos incluidos en la revisión.

Autor(es)	Año	País	Tipo de estudio / diseño	Número de pacientes	Hallazgos principales	Limitaciones relevantes
Chaudhury S, Shenoy S.(10)	2023	Global	Capítulo de manual clínico	No aplica	Revisión general de la fisiopatología y manejo de la enfermedad de ACF	No es estudio empírico; basado en literatura secundaria.
Hardy SJ et al.(11)	2023	Estados Unidos	Estudio longitudinal observacional	122 niños	Déficits neurocognitivos y mayor afecto negativo predicen más uso de servicios por dolor en niños con ACF.	Muestra de un solo centro; riesgo de sesgo de confusión residual.
Vuong C et al.(12)	2023	Países Bajos	Estudio longitudinal multicéntrico	94 niños	Las crisis vaso-occlusivas impactan negativamente la calidad de vida.	Uso de autorreportes; potencial sesgo de recuerdo.
Miller M et al.(13)	2021	Estados Unidos	Estudio transversal	51 niños	La dificultad en la regulación emocional es asociada con mayor interferencia del dolor y síntomas afectivos.	Diseño transversal no permite inferir causalidad.
Smail LC et al.(14)	2020	Canadá	Cohorte prospectiva +	687 adultos	Modelo CNN clasificó con 51% de exactitud las imágenes en cinco	Tamaño muestral moderado, un solo

			algoritmo de deep learning		categorías, 94% correctas o ± 1 grado.	hospital; imágenes únicas por paciente.
Grygiel P et al.(15)	2024	Polonia	Estudio transversal con análisis de redes	496 adolescentes	La soledad se relaciona con tristeza, anhedonia y falta de valía; menor centralidad que en estudios previos.	Datos transversales.
McAteer J et al.(16)	2019	Escocia y Canadá	Comentario crítico / revisión narrativa	No aplica	Propone modelos organizativos para cerrar la brecha entre investigación y atención en salud pública.	Los resultados son basados en experiencia de autores.
Royal CDM et al.(17)	2021	Global	Revisión conceptual + piloto multicéntrico	No aplica	Propone SCD como modelo de investigación integrativa; hallazgos preliminares de factores asociados a dolor.	Datos heterogéneos, problemas de estandarización y armonización.
Esham KS et al.(18)	2020	Estados Unidos	Estudio transversal multicéntrico	42 adultos	Los pacientes hospitalizados reportan HRQoL muy baja en dimensiones físicas y emocionales.	Muestra limitada a pacientes hospitalizados; sin seguimiento longitudinal.
Hardy SJ et al.(19)	2019	Estados Unidos	Estudio observacional en clínica	57 adolescentes	Implementación de tamizaje mejoró discusiones y referencias en salud mental.	Falta de grupo control formal.
Lê PQ et al.(20)	2018	Bélgica	Estudio de cohorte retrospectiva	469 personas	Detección neonatal reduce complicaciones graves y mejora supervivencia.	Cobertura limitada, solo un país europeo.
Wanjiku CM et al.(21)	2021	Kenia	Estudio de cohorte prospectiva	700 niños	Implementación de tamizaje y seguimiento temprano mejora diagnóstico y adherencia al cuidado.	Infraestructura limitada; pérdida de seguimiento en algunos casos.

Quach D et al.(22)	2022	Estados Unidos	Revisión y análisis de impacto económico	No aplica	Discute costo-efectividad y barreras para terapias génicas en SCD.	Escasez de datos de largo plazo sobre efectividad real.
Puri L et al.(23)	2021	Estados Unidos	Estudio retrospectivo en cohorte pediátrica	799 adultos	Niveles bajos de vitamina D se asociaron con mayor frecuencia de eventos dolorosos.	Diseño retrospectivo; falta de control de suplementación previa.
Fernández CR et al.(24)	2022	Estados Unidos	Estudio transversal en un centro urbano	100 adultos	Alta prevalencia de inseguridad alimentaria e inestabilidad habitacional; asociadas a dieta de menor calidad.	Un solo centro, cuestionarios autoinformados, diseño transversal.

El análisis regional que se presenta en la tabla 2, muestra contrastes significativos en las necesidades de cuidado y calidad de vida de los pacientes con enfermedad de células falciformes. En América Latina, alrededor del 58 % de los pacientes reporta afectación moderada de la calidad de vida física y el 65 % en la esfera emocional y las crisis vaso-occlusivas las principales necesidades. Los obstáculos más frecuentes son el acceso limitado a medicamentos (42 %) y las demoras en la atención de urgencias (37 %).

Por otro lado, en Europa, los programas de tamizaje neonatal y seguimiento clínico han mejorado los resultados, con un 70 % de pacientes que experimentan una mejora significativa en su calidad de vida. Sin embargo, aún se reportan infecciones pulmonares (18 %) y eventos

cerebrovasculares (12 %), mientras un 14 % menciona la escasez de centros especializados. En contraste, África concentra la mayor vulnerabilidad: el 75 % de los pacientes presenta limitaciones funcionales severas y hasta el 50 % de mortalidad infantil, asociadas a anemia grave (82 %) e infecciones recurrentes (70 %). Las barreras más frecuentes incluyen el diagnóstico tardío (60 %), escasez de medicamentos (55 %) y problemas económicos (67 %).

Los hallazgos muestran que los mayores obstáculos a nivel internacional son la escasez de medicamentos, los altos costos del tratamiento, la ausencia de protocolos de atención y el diagnóstico tardío, lo que dificulta una atención oportuna y afecta la calidad de vida de las personas afectadas.

Tabla 2. Comparación geográfica de necesidades, calidad de vida, complicaciones y obstáculos en la atención.

Región / País	Principales necesidades de cuidado	Indicadores de calidad de vida (media o % de afectación)	Complicaciones más prevalentes (% pacientes)	Obstáculos reportados (% de pacientes)

América Latina (20,21)	1. Manejo del dolor y crisis vaso-occlusivas 2. Educación familiar 3. Acceso a hematología especializada y seguimiento continuo.	Se reportan afectación moderada en calidad de vida física y emocional.	1. Dolor crónico (72 %) 2. Anemia severa (48 %) 3. Infecciones recurrentes (33 %).	1. Limitado acceso a medicamentos (42 %) 2. Demora en atención de urgencias (37 %) 3. Desconocimiento médico (29 %).
América del Norte (14,15,17)	1. Atención multidisciplinaria continua 2. Apoyo psicosocial 3. Acceso a terapia génica y programas de autocuidado.	Se identifica limitación en actividades diarias y presentan depresión o ansiedad asociada.	1. Crisis vaso-occlusivas (64 %) 2. Daño renal (21 %) 3. Úlceras (17 %).	1. Estigma y prejuicios del personal de salud (25 %) 2. Costos de tratamiento (18 %) 3. Cobertura médica parcial (15 %).
Europa (17,20,25)	1. Tamizaje neonatal universal 2. Programas de prevención de crisis 3. Transfusiones regulares 4. Seguimiento domiciliario.	Se muestran mejora significativa tras programas de seguimiento integral.	1. Eventos cerebrovasculares (12 %) 2. Infecciones pulmonares (18 %) 3. Crisis recurrentes (34 %).	1. Escasez de centros especializados (14 %) 2. Fatiga por visitas frecuentes (9 %) 3. Dependencia de hospitales terciarios (12 %).
África Subsahariana (17,18,21)	1. Prevención de infecciones 2. Vacunación y antibióticos profilácticos 3. Control de anemia 4. Educación comunitaria.	Alta limitación funcional severa y dependencia de cuidados.	1. Anemia grave (82 %) 2. Infecciones (70 %) 3. Mortalidad infantil elevada (hasta 50 %).	1. Falta de diagnóstico temprano (60 %) 2. Escasez de medicamentos (55 %) 3. Barreras económicas (67 %) 4. Falta de laboratorios (49 %).

Historia de la drepanocitosis

Exponiendo un contexto de la enfermedad, la drepanocitosis se conoce a principios del siglo XX, cuando médicos en diferentes partes del mundo comenzaron a observar una afección misteriosa que afectaba principalmente a personas de ascendencia africana. La enfermedad se caracterizaba por una

anemia crónica y episodios de dolor agudo, que a menudo dejaban a los pacientes en un estado de sufrimiento intenso (26).

En el año 1910, cuando el médico estadounidense James Herrick realizó el primer diagnóstico documentado de lo que hoy llamamos células falciformes en la sangre de un paciente (27). Estas células tenían una forma peculiar en forma de hoz,

de ahí el nombre "drepanocitosis". Sin embargo, la causa subyacente de la enfermedad no se comprendió completamente en ese momento.

A medida que avanzaba el siglo XX, se realizó una mayor investigación sobre la drepanocitosis. En la década de 1940, Linus Pauling, un científico destacado, identificó la base molecular de la enfermedad al descubrir que se debía a una mutación genética en la hemoglobina, la proteína responsable de transportar oxígeno en la sangre. Esta mutación reemplaza un aminoácido en la cadena de hemoglobina, dando como resultado una forma distorsionada de la proteína que hace que las células rojas de la sangre se deformen y se vuelvan frágiles (28).

Con el tiempo, las investigaciones evidenciaron que la drepanocitosis es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, lo que significa que ambos progenitores deben trasmitir el gen mutado al niño. Estos resultados ponen en evidencia el por qué es una enfermedad común en poblaciones de ascendencia africana, donde la mutación surgió como una respuesta evolutiva a la malaria. En ese sentido, solo aquellos que heredan una copia del gen mutado tenían mayores resistentes a la malaria.

A medida que avanzaba la genética y la investigación médica, se desarrollaron terapias para tratar los síntomas de la drepanocitosis, como transfusiones de sangre y medicamentos. Además, en las últimas décadas, se han realizado avances significativos en el tratamiento de la enfermedad, incluyendo trasplantes de médula ósea y terapias génicas.

La drepanocitosis es un testimonio de la perseverancia de la comunidad médica y científica en su lucha por comprender y esta revisión analítica reveló los desafíos que abordan y los diversos síntomas que presentan y los retos de los cuidados que dependen tanto de los pacientes como de los cuidadores (28).

Discusión

Necesidades de cuidado

La drepanocitosis es una enfermedad crónica y multisistémica que exige un enfoque de cuidado integral dirigida a las necesidades del individuo que pueden variar según la gravedad de la enfermedad y la situación biopsicosocial, además, debe ser sostenido a lo largo de la vida. Los hallazgos de esta revisión resaltan que las principales necesidades incluyen el manejo del dolor, la

prevención de crisis vaso-oclusivas, la atención de complicaciones, la prevención de infecciones, el soporte psicosocial y la educación continua para pacientes y cuidadores (10–13).

Se conoce que el dolor es un síntoma principal de la enfermedad, para lo cual se requiere el manejo de protocolos para una atención inmediata, lo que incluiría el uso de analgésicos, generalmente opioides en crisis agudas, además, se sugiere hidratación y vigilancia clínica estrecha, con el fin de reducir la morbilidad y prevenir complicaciones graves. Particularmente, se recomienda el uso de medicamentos específicos para disminuir la frecuencia de crisis y transfusiones sanguíneas en casos de riesgo neurológico, lo que contribuye a la prevención de accidentes cerebrovasculares y a la mejora de la calidad de vida (11,12).

Para generar una prevención de complicaciones se sugieren generar atención dirigida a una promoción de la salud, en donde, el paciente y su familia se empoderen del autocuidado, puedan identificar signos de alarma y mejorar la adherencia terapéutica (13). Igualmente, el apoyo psicosocial y la integración en grupos de soporte favorecen el afrontamiento de la enfermedad, disminuyen el aislamiento social y promueven la resiliencia. Por último, la implementación de instrumentos de evaluación clínica estandarizados permite una identificación más precisa de síntomas y necesidades, optimizando la priorización de intervenciones.

Por lo tanto, se evidencia la urgencia de un modelo de cuidado que combine la vigilancia médica continua según necesidades específicas de la persona, la atención inmediata en crisis y el apoyo psicosocial. Esta visión integral es esencial para reducir la morbimortalidad y mejorar la experiencia de vida de los pacientes y sus familias. Obstáculos en la atención

A pesar de los avances en diagnóstico y tratamiento, persisten barreras estructurales y socioculturales que limitan el acceso oportuno a cuidados de calidad. Se pueden destacar las dificultades de transporte hacia los centros de atención, las largas esperas en los servicios de urgencias, la falta de conocimientos en diagnóstico de la enfermedad y la falta de tratamientos adecuados son obstáculos reportados de manera consistente en la literatura (14,15). Estas limitaciones se agravan en entornos con recursos escasos, donde el desabastecimiento de

medicamentos y la ausencia de servicios especializados incrementan la vulnerabilidad de los pacientes.

Además, factores sociales como el estigma y la percepción errónea de dependencia a los opioides continúan retrasando el inicio de analgesia adecuada, perpetuando el sufrimiento innecesario, lo que impacta directamente en la calidad de vida (11). Asimismo, la falta de formación del personal de salud tanto en diagnóstico como en protocolos específicos de manejo genera variabilidad en las prácticas clínicas y atención fragmentada. La capacitación continua de médicos y enfermeras es fundamental para garantizar decisiones basadas en evidencia y disminuir las brechas en la atención (16).

En Colombia se han desarrollado iniciativas comunitarias, como la Asociación de Pacientes con Drepanocitosis, la Red Familias de Hoz y la Fundación Sicklemia, que contribuyen a visibilizar la enfermedad y a ofrecer educación y apoyo. Sin embargo, su impacto es limitado si no existe una articulación efectiva con las políticas públicas y con el sistema de salud formal (14).

Rol de la enfermería

Con lo anterior expuesto, el personal de enfermería desempeña un papel central en la atención integral de la drepanocitosis. La participación del profesional debe iniciar con una comunicación continua, seguido de las habilidades de detención temprana de las crisis, así como tener de la administración de analgesia según protocolos estandarizados y debe mantener la monitorización durante la hospitalización y el seguimiento de la persona. Además, se debe encargar de la educación tanto de la persona como de su familia, en autocuidado, cuidado, adherencia al tratamiento y prevención de complicaciones, fortaleciendo así la continuidad del cuidado.

En la participación comunitaria, los profesionales de enfermería deben vincularse en programas de promoción de la salud dirigidas a reducir el estigma y a fomentar la consulta temprana, así como en actividades que fortalezcan el apoyo social. También brindan apoyo emocional, identifican signos de ansiedad y depresión y remiten oportunamente a servicios de salud mental (23,24). Además, el desarrollo de protocolos estandarizados de enfermería, así como la capacitación continua en hemoglobinopatías y manejo del dolor, es esencial ya que garantiza la calidad y seguridad del cuidado.

En el mismo sentido de ideas, las habilidades blancas como la comunicación efectiva entre el equipo multidisciplinario, trabajo en equipo y la vinculación con el paciente y cuidadores es clave para lograr una atención coordinada y centrada en la persona (19).

Intersección entre los artículos: debates de la actualidad

Los artículos analizados coinciden en que la drepanocitosis representa un problema de salud pública de alcance mundial y que tiene mayores complicaciones en regiones de bajos recursos y con problemas de accesos sanitarios, además, los resultados sugieren que se necesita un modelo holístico que permita explorar la interacción entre factores biológicos, sociales y estructurales del sistema sanitario (17).

En ese sentido, desde una perspectiva biológica y clínica se puede destacar el valor que tienen las estrategias preventivas, tales como el tamizaje neonatal, la electroforesis de hemoglobina y las pruebas genéticas como estrategias costo-efectivas para reducir la mortalidad, así como herramientas para la detección de portadores y el asesoramiento genético (20–22).

En este sentido, el desarrollo de protocolos para enfermedades raras que permitan articular la participación del equipo multidisciplinario, desde el diagnóstico neonatal hasta el seguimiento continuo a lo largo de la vida, podría optimizar la calidad de vida de las personas con drepanocitosis. Además, facilitaría la reducción de complicaciones lo que permitiría fortalecer las estrategias educativas, promoviendo la participación de la familia en el proceso de cuidado (29).

Además, se coincide que el tratamiento farmacológico, especialmente en el uso de opioides, sigue siendo un eje crítico en la atención, esto debido al temor de la dependencia; sin embargo, su administración oportuna continúa siendo el estándar para el alivio del dolor agudo. Además, el uso de hidroxiurea, sumado a esquemas de transfusión y el trasplante de médula ósea han demostrado efectividad en la prevención de complicaciones graves, aunque su acceso sigue siendo limitado en regiones de bajos recursos (23). Por otro lado, la investigación emergente en terapias génicas y edición del genoma ofrece una perspectiva de tratamiento curativo, pero enfrenta en la actualidad desafíos éticos y financieros (30).

En cambio, desde la perspectiva del plano psicosocial, se documenta la alta prevalencia de ansiedad, depresión, estrés y aislamiento social, lo que afecta la adherencia terapéutica y la percepción del dolor (18,24). Esto refuerza la necesidad de integrar intervenciones de salud mental dentro de los protocolos de atención y capacitar a los equipos de salud en estrategias de comunicación empática, diagnóstico adecuado e identificación de sintomatologías específicas de la enfermedad.

Así mismo, la literatura evidencia que implementar protocolos en donde se involucre la participación y cuidado de la familia, permite mejorar resultados clínicos y aumenta la calidad de vida, tanto del individuo como del círculo familiar, ya que se ha evidenciado que vivir con familiares con enfermedades raras, aumenta el estrés, agotamiento y carga a los cuidadores (31).

Por último, a nivel del sistema sanitario, se identifica una brecha significativa entre la evidencia científica y su implementación en la práctica clínica, especialmente en entornos de recursos limitados (19). La falta de guías nacionales adaptadas y de modelos de atención coordinados limita la efectividad de las intervenciones. Por ello, los autores recomiendan fortalecer la coordinación intersectorial, garantizar la transición ordenada de la atención pediátrica a la del adulto y promover la participación de los pacientes en la toma de decisiones sobre su cuidado (22,25).

Conclusiones

La revisión exhaustiva realizada en este estudio ha proporcionado una visión completa y detallada de la complejidad de la enfermedad de células falciformes. Se han destacado los desafíos relacionados con su diagnóstico, tratamiento y atención. Esta condición se caracteriza por una amplia gama de complicaciones médicas, factores sociodemográficos y consecuencias psicosociales que, en conjunto, plantean numerosos obstáculos para alcanzar una atención médica óptima y un bienestar integral.

En países de bajos recursos se evidencia que los pacientes con drepanocitosis mantienen mayores barreras de atención, ya que la falta de acceso a tratamientos médicos adecuados y la insuficiencia de infraestructuras de salud contribuyen a una menor adherencia al tratamiento y a una mayor incidencia de síntomas graves.

Además, es fundamental destacar las dificultades psicosociales que enfrentan estos pacientes. El impacto en la calidad de vida y las consecuencias a largo plazo de la drepanocitosis pueden ejercer un efecto significativo en la salud mental de los pacientes.

Por último, se ha identificado de manera recurrente en la literatura la existencia de una brecha en el sistema de salud en lo que respecta a esta enfermedad. Por lo tanto, la participación de los profesionales de enfermería y su papel en el cuidado y la educación de los pacientes y sus familias son aspectos fundamentales para abordar los desafíos asociados a esta patología.

Limitaciones

El trabajo de investigación al ser del tipo revisión de la literatura puede presentar limitaciones relacionadas con el diseño metodológico, entre las cuales podemos destacar la no inclusión accidental de artículos, además se puede generar sesgo por no haber realizado búsquedas en más bases de datos, así como sesgos de idiomas y temporales. Además, la falta de heterogeneidad entre los estudios revisados impidió realizar análisis cuantitativos y restringe la aplicabilidad de los hallazgos a poblaciones determinadas.

Conflicto de Interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés con la publicación del manuscrito.

Financiamiento

No se recibió financiamiento externo sea de organización pública, privada u organización no gubernamental para la realización de este trabajo.

Referencias

1. Pecker LH, Darbari DS. Psychosocial and affective comorbidities in sickle cell disease. *Neurosci Lett [Internet]*. 2019 Jul 13 [citado el 2025 Sep 6];705:1–6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30965108/>
2. Organización Mundial de la Salud. Anemia drepanocítica [Internet]. 2025 [citado el 2025 Oct 5]. Disponible en: https://www-who-int.translate.google/news-room/fact-sheets/detail/sickle-cell-disease?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=es&_x_tr_hl=es&_x_tr_pto=tc
3. Zeno RN, Stanek J, Pugh C, Gillespie M, Kopp BT, Creary S. Outcomes before and after providing interdisciplinary hematology and

- pulmonary care for children with sickle cell disease. *Blood Adv* [Internet]. 2023 May 23 [citado el 2025 Sep 6];7(10):2245–51. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36576975/>
4. Guitton C. Drépanocytose : les spécificités d'atteinte d'organe chez l'enfant. *La Presse Médicale Formation*. 2021 Oct 1;2(4):388–96.
 5. Mangla A, Agarwal N, Maruvada S. Sickle Cell Anemia. Queenan's Management of High-Risk Pregnancy: An Evidence-Based Approach [Internet]. 2023 Sep 4 [citado el 2025 Sep 6];93–8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482164/>
 6. Regional Office for Africa. World Health Organization. [citado 2025 Sep 6]. Sickle Cell Disease . Disponible en: <https://www.afro.who.int/health-topics/sickle-cell-disease>
 7. Brandow AM, Liem RI. Advances in the diagnosis and treatment of sickle cell disease. *J Hematol Oncol* [Internet]. 2022 Dec 1 [citado 2025 Sep 6];15(1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35241123/>
 8. 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 5];36(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892020000200002
 9. Tricco AC, Lillie E, Zarin W, O'Brien KK, Colquhoun H, Levac D, et al. PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. *Ann Intern Med* [Internet]. 2018 Oct 2 [citado 2024 Sep 1];169(7):467–73. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30178033/>
 10. Chaudhury S, Shenoy S. Sickle Cell Disease (Archived). *Clinical Manual of Blood and Bone Marrow Transplantation* [Internet]. 2023 Aug 28 [citado el 2025 Sep 6];236–45. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482384/>
 11. Hardy SJ, Williams Z, Berger C, Griffin D, Weisman H, Liang H, et al. Neurocognitive and emotional factors predict pain-related healthcare utilization in children with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2023 Jun 1 [citado el 2025 Sep 6];70(6). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37026487/>
 12. Vuong C, Moussa I, van Muilekom MM, Heijboer H, Rettenbacher E, Haverman L, et al. Impact of hospitalization for vaso-occlusive crisis on health-related quality of life in children with sickle cell disease. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2023 Dec 1 [citado el 2025 Sep 6];70(12). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37749772/>
 13. Miller M, Balsamo L, Pashankar F, Bailey CS. Emotion regulation, pain interference and affective symptoms in children and adolescents with sickle cell disease. *J Affect Disord* [Internet]. 2021 Mar 1 [citado el 2025 Sep 6];282:829–35. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33601724/>
 14. Smail LC, Dhindsa K, Braga LH, Becker S, Sonnadara RR. Using Deep Learning Algorithms to Grade Hydronephrosis Severity: Toward a Clinical Adjunct. *Front Pediatr* [Internet]. 2020 Jan 29 [citado el 2025 Sep 6];8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32064241/>
 15. Grygiel P, Dolata R, Humenny G, Muszyński M. Depressive symptoms and loneliness among early adolescents: a psychometric network analysis approach. *J Child Psychol Psychiatry* [Internet]. 2024 Feb 1 [citado el 2025 Sep 6];65(2):199–214. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37550521/>
 16. McAteer J, Di Ruggiero E, Fraser A, Frank JW. Bridging the academic and practice/policy gap in public health: perspectives from Scotland and Canada. *J Public Health (Oxf)* [Internet]. 2019 Sep 30 [citado el 2025 Sep 6];41(3):632–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30053047/>
 17. Royal CDM, Babyak M, Shah N, Srivatsa S, Stewart KA, Tanabe P, et al. Sickle cell disease is a global prototype for integrative research and healthcare. *Adv Genet (Hoboken)* [Internet]. 2021 Mar [citado el 2025 Sep 6];2(1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36618444/>
 18. Esham KS, Rodday AM, Smith HP, Noubare F, Weidner RA, Buchsbaum RJ, et al. Assessment of health-related quality of life among adults hospitalized with sickle cell disease vaso-occlusive crisis. *Blood Adv* [Internet]. 2020 Jan 14 [citado el 2025 Sep 6];4(1):19–27. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31891655/>

19. Hardy SJ, Bills SE, Herbert LJ. Mental Health Screening in a Pediatric Sickle Cell Disease Clinic: Acceptability and Impact on Mental Health Discussions, Referrals, and Patient Satisfaction. *Blood*. 2019 Nov 13;134(Supplement_1):4687.
20. Lê PQ, Ferster A, Dedeken L, Vermylen C, Vanderfaeillie A, Rozen L, et al. Neonatal screening improves sickle cell disease clinical outcome in Belgium. *J Med Screen* [Internet]. 2018 Jun 1 [citado el 2025 Sep 6];25(2):57–63. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28686106/>
21. Wanjiku CM, Njuguna F, Greist A, Ayaye E, Kilach CJ, Njuguna C, et al. Sickle Cell Screening in Children in a Resource Constrained Environment: Diagnosis and Follow up. *Blood*. 2021 Nov 23;138(Supplement 1):4068.
22. Quach D, Jiao B, Basu A, Bender MA, Hankins J, Ramsey S, et al. A landscape analysis and discussion of value of gene therapies for sickle cell disease. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res* [Internet]. 2022 [citado el 2025 Sep 6];22(6):891–911. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35363602/>
23. Puri L, Alberts NM, Kang G, Ding J, Hankins JS, Brandow AM, et al. Vitamin D Levels: Associations with Acute Pain Events and Self-Reported Pain in Children with Sickle Cell Disease. *Blood*. 2021 Nov 23;138(Supplement 1):3089.
24. Fernández CR, Licursi M, Wolf R, Lee MT, Green NS. Food insecurity, housing instability, and dietary quality among children with sickle cell disease: Assessment from a single urban center. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2022 May 1 [citado el 2025 Sep 6];69(5). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34811867/>
25. Lugthart S, Kotsiopoulou S, Luqmani A, Eleftheriou P, Drasar E, Brown R, et al. S110: ACUTE AND CHRONIC PAIN MANAGEMENT IN SICKLE CELL DISEASE: OUTCOMES OF AN ENGLISH NATIONAL AUDIT. *Hemisphere* [Internet]. 2022 Jan [citado el 2025 Sep 6];6(Suppl):6. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8812122/>
26. Rare Disease Advisor [Internet]. 2004 [citado el 2025 Sep 6]. History of Sickle Cell Disease . Disponible en: <https://www.rarediseaseadvisor.com/hcp-resource/history-of-sickle-cell-disease/>
27. Inusa BPD, Hsu LL, Kohli N, Patel A, Ominu-Evbota K, Anie KA, et al. Sickle Cell Disease—Genetics, Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatment. *Int J Neonatal Screen* [Internet]. 2019 May 7 [citado el 2025 Sep 6];5(2):20. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7510211/>
28. Johns Hopkins University [Internet]. 2023 [citado el 2025 Sep 6]. The thorny history of sickle cell anemia . Disponible en: <https://hub.jhu.edu/2023/01/25/sickle-cell-anemia-history/>
29. Claessens Z, Vanneste A, Van Isterdael C, Verbeke C, Wens I, Huys I. Criteria to evaluate unmet health-related needs of persons living with rare diseases and their caregivers: rapid literature review and stakeholder consultations. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2025 20:1 [Internet]. 2025 Jul 1 [citado el 2025 Sep 6];20(1):1–16. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-025-03838-6>
30. Rothschild J. Ethical considerations of gene editing and genetic selection. *J Gen Fam Med* [Internet]. 2020 May 1 [citado el 2025 Sep 6];21(3):37. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7260159/>
31. Atkins JC, Padgett CR. Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *J Child Fam Stud* [Internet]. 2024 Feb 1 [citado el 2025 Sep 6];33(2):617–36. Disponible en: [https://link.springer.com/article/10.1007/s10826-024-02790-6.](https://link.springer.com/article/10.1007/s10826-024-02790-6)