



**CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL**  
**GERENCIA MÉDICA**  
Dirección Desarrollo Servicios de Salud  
Área Atención Integral a las Personas



**MANUAL TÉCNICO:**  
**ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS**  
**CON DREPANOCITOSIS**  
Version 1.0

**SAN JOSÉ, COSTA RICA**  
**2013**

**CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL**  
**GERENCIA MÉDICA**  
Dirección Desarrollo Servicios de Salud  
**Área Atención Integral a las Personas**

**MANUAL TÉCNICO:**  
**ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS**  
**CON DREPANOCITOSIS**  
Version 1.0

**SAN JOSÉ, COSTA RICA**  
**2013**

## **TABLA DE CONTENIDO**

<b>1-</b>	<b>Presentación.....</b>	<b>5</b>
<b>2-</b>	<b>Justificación.....</b>	<b>6</b>
<b>3-</b>	<b>Objetivos.....</b>	<b>7</b>
	<b>3.1- Objetivo General.....</b>	<b>7</b>
	<b>3.2- Objetivos Específicos.....</b>	<b>7</b>
<b>4-</b>	<b>Proceso de elaboración del manual.....</b>	<b>8</b>
<b>5-</b>	<b>Implementación (monitoreo-actualización) del manual.....</b>	<b>10</b>
<b>6-</b>	<b>Población Meta.....</b>	<b>10</b>
<b>7-</b>	<b>Usuarios Meta.....</b>	<b>10</b>
<b>8-</b>	<b>Aspectos conceptuales y de atención.....</b>	<b>10</b>
	<b>8.1- Aspectos Genéticos de la drepanosisitosis.....</b>	<b>10</b>
	<b>8.2- El tamizaje neonatal.....</b>	<b>14</b>
	<b>8.2.1- Interpretación de los resultados enviados en los reportes de tamizaje para la técnica de isoelectroenfoco en hemoglobinas anormales.....</b>	<b>15</b>
	<b>8.2.2- Consideraciones en la obtención de una segunda muestra en el tamizaje neonatal.....</b>	<b>16</b>
	<b>A- Comunicación con los padres.....</b>	<b>16</b>
	<b>B- Toma y manejo de la segunda muestra de tamizaje.....</b>	<b>16</b>
	<b>8.2.3- Flujograma del tamizaje para hemoglobinas anormales y portadores.....</b>	<b>17</b>
<b>8.3-</b>	<b>Consideraciones en el consejo genético.....</b>	<b>18</b>
<b>8.4-</b>	<b>Aspectos fisiopatológicos y clínicos.....</b>	<b>20</b>
	<b>8.4.1- Fisiopatología. Resumen.....</b>	<b>20</b>
	<b>8.4.2- Clínica.....</b>	<b>21</b>
	<b>8.4.3- Abordaje integral del dolor.....</b>	<b>25</b>
	<b>8.4.4- Acciones en el abordaje integral en la consulta de hematología de los pacientes en edad pediátrica con drepanocitosis.....</b>	<b>25</b>
<b>8.5-</b>	<b>Abordaje integral en psicología.....</b>	<b>27</b>
	<b>8.5.1- Pautas para las sesiones de seguimiento psicológico de pacientes menores de edad con drepanocitosis.....</b>	<b>28</b>
	<b>8.5.2- Taller psico-educativo para padres y docentes.....</b>	<b>29</b>
	<b>8.5.3- Valoración psicométrica.....</b>	<b>30</b>
	<b>8.5.4- Folletos escritos educativos e informativos.....</b>	<b>30</b>
	<b>8.5.5- Traslados a otros centros hospitalarios.....</b>	<b>30</b>
<b>8.6-</b>	<b>Abordaje integral en trabajo social.....</b>	<b>33</b>

<b>8.7-</b>	<b>Transición de servicios niño-a-adolescente-adulto.....</b>	<b>35</b>
<b>8.8-</b>	<b>El carné de atención integral de pacientes con drepanocitosis.....</b>	<b>36</b>
<b>8.9-</b>	<b>Registro de pacientes con drepanocitosis.....</b>	<b>36</b>
<b>9-</b>	<b>Referencias.....</b>	<b>37</b>
<b>10-</b>	<b>Anexos.....</b>	<b>41</b>
	<b>Anexo 1 .....</b>	<b>45</b>
	<b>Anexo 2 .....</b>	<b>46</b>
	<b>Anexo 3 .....</b>	<b>48</b>
	<b>Anexo 4 .....</b>	<b>50</b>
	<b>Anexo 5 .....</b>	<b>54</b>
	<b>Anexo 6 .....</b>	<b>56</b>
	<b>Anexo 7 .....</b>	<b>58</b>
	<b>Anexo 8 .....</b>	<b>63</b>

## 1- PRESENTACIÓN

Dada la importancia en salud pública de la drepanocitosis, el presente documento sistematiza la atención como un proceso integral que incluye la detección temprana, la atención interdisciplinaria y el enfoque de derechos humanos en salud, todo lo cual se enmarca tanto en los principios filosóficos de la Caja Costarricense de Seguro Social de universalidad, solidaridad, unidad, igualdad, obligatoriedad, equidad, subsidiaridad, en los valores de dignidad, responsabilidad, honestidad, lealtad, transparencia, compromiso, excelencia, integridad, empatía, solidaridad, honestidad y urbanidad<sup>1</sup>, como en la Convención Internacional sobre los Derechos del Niño<sup>2</sup> y el Código de la Niñez y la adolescencia<sup>3</sup>.

Es importante destacar que el interés científico por las HbS anormales en nuestro país ha sido objeto de una actividad investigativa intensa, la cual nació en la Universidad de Costa Rica, el Hospital San Juan de Dios y sus resultados han sido reconocidos tanto dentro del país como fuera de él. Más de 60 trabajos publicados desde 1978 reflejan el especial interés por saber y conocer el verdadero impacto antropológico, clínico y genético de estos trastornos innatos en nuestros pacientes desde la niñez, adolescencia y adultez<sup>4-5-6-7-8</sup>.

A raíz de ello, se crea un Centro de Investigación (CIHATA) imbricado en la CCSS (Hospital San Juan de Dios) y ha recibido el apoyo económico de CONICIT y la representatividad y auspicio de la Asociación Costarricense de Hematología, como apoyo logístico para reuniones científicas, siendo una de las más representativas el Congreso Iberoamericano sobre Drepanocitosis, celebrado en nuestro país en julio del 2009.

Esto junto con la inclusión del tamizaje de hemoglobinas anormales desde el año 2005 en el tamizaje neonatal, representan para el país el momento para sistematizar la atención en los servicios de salud considerando los diversos principios de la Caja Costarricense de Seguro Social.

---

1 Una CCSS RENOVADA HACIA EL 2025. Políticas Institucionales 2007-2012. Planeamiento Estratégico Institucional y Programación de Inversiones. Pgs. 25-27.

2 Ratificada y Adoptada por Costa Rica en 1990, Ley No. 7184.

3 Ley N° 7739. Publicado en La Gaceta N° 26 del 6 de febrero de 1998.

4 Sáenz, G.F., Arroyo, G., Brilla, E., Gutiérrez, A., Barrenechea, M., Valenciano, E., Jiménez, J. Investigación de hemoglobinas anormales en población de raza negra costarricense. Rev. Biol. Trop., 19 (1, 2) : 251 – 256, 1971.

5 Sáenz, G.F., Alvarado, M.A., Atmetlla, F., Arroyo, G., Jiménez, R. y Valenciano, E. Investigación de hemoglobinas anormales en población costarricense del Guanacaste. Acta Méd. Cost., 16 (2) : 147 – 159, 1973.

6 Sáenz, G.F., Alvarado, M.A., Alfaro, E., Barrenechea, M., Jiménez, J., Montero, G. Diagnóstico Neonatal de hemoglobinopatías. Hallazgo en muestras de sangre de cordón umbilical. Sangre, 22 (3): 339 – 345, 1977.

7 Sáenz, G.F., Elizondo, J., Arroyo, G., Jiménez, J., Montero, G., Valenciano, E. Diagnóstico de hemoglobinopatías y de trastornos afines. Enfoque poblacional del problema. Bol. Of. Sanit. Panam., 90 (2): 127 – 143, 1981

8 Sáenz, G.F., Chaves, M., Sánchez, G., Goebel, W., Barrantes, A., Rodríguez, W., Barrenechea, M., Sáenz, R., Jiménez, M., Montero, A.G., Jiménez, J., Características hematológicas de la drepanocitosis en raza negra costarricense. Recientes consideraciones diagnósticas y fisiopatológicas en torno a la enfermedad. Rev. Med. Hosp. Nal. Niños. 24 (1 – 2) : 31 -48 , 1989.

## 2- JUSTIFICACIÓN

Las hemoglobinopatías hereditarias son las enfermedades monogénicas más frecuentes. Se estima que el 7 % de la población mundial es portadora de estos trastornos y que nacen cada año entre 300 000 a 400 000 niños con formas graves de estas enfermedades.

En 1910, Herrick describió el primer paciente con drepanocitosis, en 1973, el promedio de vida era de 14 años, en la actualidad la esperanza de vida de estos pacientes ha alcanzado los 50 años <sup>9</sup>.

Actualmente las migraciones de población han dado lugar a una amplia distribución genética, por lo que podemos encontrar esta enfermedad en la mayoría de los países, aunque su origen es de regiones tropicales.

En octubre del 2005 se inicia en Costa Rica el Programa de Tamizaje Neonatal para la detección de hemoglobinas anormales en el Hospital Nacional de Niños.

En el año 2005 se inicia el tamizaje neonatal para la detección de hemoglobinas anormales con el apoyo de tres entidades: la Caja Costarricense del Seguro Social, el Hospital Nacional de Niños y la Asociación Costarricense para el Tamizaje Neonatal.

De 210 655 neonatos tamizados en el Hospital Nacional de Niños en los años 2006, 2007 y 2008, 1.5% (3181 neonatos) presenta alguna variante anormal de la hemoglobina, correspondiendo el 1.4% a heterocigotos de hemoglobina S (Hb AS), 0.008% a homocigotos de hemoglobina S (HbSS), 0.01% a doble heterocigoto a hemoglobina S y C (Hb SC) y 0.00001% a doble heterocigoto de hemoglobina S y talasemia (Hb S-tal)

En Costa Rica aproximadamente 1 de cada 75 tamizados tiene el rasgo de hemoglobina S.

Acerca de la importancia de la drepanocitosis en la Salud Pública, la Organización Mundial de la Salud en la 59 Asamblea Mundial solicitó en la resolución 59.20 a los Estados Miembros<sup>10</sup>:

- 1) a que elaboren, apliquen y refuercen, de forma sistemática, equitativa y eficaz, programas nacionales integrados amplios de prevención y gestión de la anemia drepanocítica que incluyan elementos de vigilancia, difusión de información, sensibilización, asesoramiento y detección de la enfermedad; esos programas deberán adaptarse al contexto socioeconómico, sanitario y cultural específico y tener por objeto la reducción de la incidencia, la morbilidad y la mortalidad asociadas a esta enfermedad genética;*
- 2) a que adopten medidas para garantizar que las personas con anemia drepanocítica dispongan de una atención de urgencia adecuada, apropiada y accesible;*
- 3) a que desarrollen su capacidad para evaluar la situación de la anemia drepanocítica y el impacto de los programas nacionales;*

9 Tomado de revisión realizada por Valverde Muñoz Kathia. Rev. méd. Hosp. Nac. Niños (Costa Rica) v.39 n.1 San José 2004.

10 [http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA59/A59\\_R20-sp.pdf](http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA59/A59_R20-sp.pdf). (Novena sesión plenaria, 27 de mayo de 2006 . Comisión A, cuarto informe.

- 4) a que intensifiquen la formación de todos los profesionales de la salud y los voluntarios de la comunidad en las zonas de alta prevalencia;
- 5) a que establezcan servicios de genética médica y atención holística sistemáticos, o que los refuercen, en el marco de los sistemas de atención primaria de salud existentes, en asociación tanto con los organismos estatales de ámbito nacional y local como con las organizaciones no gubernamentales, incluidas las organizaciones de padres y pacientes;
- 6) a que promuevan la educación comunitaria pertinente, incluida la orientación sanitaria y las cuestiones éticas, jurídicas y sociales;
- 7) a que fomenten una cooperación internacional eficaz en la lucha contra la anemia drepanocítica;
- 8) a que, en colaboración con las organizaciones internacionales, presten apoyo a las investigaciones básicas y aplicadas sobre la anemia drepanocítica.

### **3. OBJETIVOS**

#### **3.1 OBJETIVO GENERAL**

Favorecer el abordaje interdisciplinario e interniveles de la población con drepanocitosis mediante una guía de atención integral que apoye el quehacer de los diferentes funcionarios de salud de la Caja Costarricense de Seguro Social desde el momento de su detección en la niñez y la adolescencia.

#### **3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Diseñar los instrumentos y mecanismos de referencia y contrarreferencia que favorezcan la atención integral desde el momento de la detección.
- Delimitar las responsabilidades de los diferentes funcionarios según disciplina y nivel de atención.
- Definir los instrumentos y estrategias necesarias que faciliten el intercambio de información entre los funcionarios de salud: Registro o Carné de seguimiento de las intervenciones, líneas telefónicas.
- Mantener actualizado un registro centralizado de casos por servicio de atención.
- Proponer materiales y estrategias educativas que favorezcan la educación de las personas con drepanocitosis: página Web, folletos, entre otros.
- Brindar a las personas con drepanocitosis los medios de identificación personal que le facilite la atención en los servicios de salud.

#### 4. PROCESO DE ELABORACIÓN DEL MANUAL

El Equipo encargado de elaborar el presente documento se conformó en el mes de agosto de 2009 con diversos profesionales en salud considerando principalmente la interdisciplinariedad, la experiencia reconocida en el abordaje integral y el manejo de información actualizada que favorezca el abordaje integral en los diferentes niveles de atención.

Desde esta perspectiva se incluyeron en el equipo (ver Cuadro 1) profesionales reconocidos en hemalogía pediátrica, farmacia, microbiología, psicología y trabajo social, todos con experiencia de trabajo en equipo en la temática.

Para completar la interdisciplinariedad y el multienfoque, en la validación del documento se incluyeron pares de las disciplinas ya incluidas en el equip ejecutor, así como profesionales en trabajo social, representantes de organizaciones no gubernamentales y expertos reconocidos como líderes en la atención de las personas con discapacidad.

En el proceso de validación se incluyeron también profesionales que trabajan con población adolescente y adulta con el objetivo de abarcar en lo posible todo el ciclo de vida, participando la Asociación Costarricense de Hematología.

El equipo redactor se reunió una vez cada dos semanas, procediendo en primer lugar a elaborar un documento base, el cual fue revisado por última vez en el mes de enero 2010, posterior a lo cual se procedió a validarlo mediante el envío de dicho documento a los profesionales y miembros de la sociedad civil escogidos y su revisión en una reunión de un día (Ver Cuadro 2), la cual se llevó a cabo el día 31 de agosto 2010 en el auditorio de la Unión Médica Nacional.

<b>CUADRO 1</b>		
<b>INTEGRANTES EQUIPO REDACTOR</b>		
<b>NOMBRE</b>	<b>DISCIPLINA</b>	<b>ESTABLECIMIENTO</b>
Dr. Dr. Juan Manuel Carrillo Henchoz	Médico Hematólogo	Hosp.Nac. de Niños
Dra. Marta Navarrete Durán	Médica Hematóloga	Hosp.Nac. de Niños
Msc. Psicol.Marggie Rojas Herrera	Psicóloga	Psicol.Hosp.Nac. de Niños
Dra. Guiselle Thuel Aguilar	Farmacéutica	Farmacia. Hosp.Nac. de Niños
Dr. Walter Cartín Sánchez	Microbiólogo	Hosp.Nac. de Niños
Dra. María Gabriela Abarca Mora	Microbióloga	Tamizaje Hosp.Nac. Niños
Licda. Ligia Marín Vargas.	Trabajadora Social.	Trabajo Social. Hosp.Nac. Niños
Dr. Freddy Ulate Mora. Coordinador	Médico Pediatra	Área Atención Integral. ( AIP). Salud del Niño y la Niña

<b>CUADRO 2</b>				
<b>VALIDACIÓN DEL DOCUMENTO ATENCIÓN INTEGRAL EN DREPANOCITOSIS 31 AGOSTO 2010-09-06</b>				
<b>NOMBRE</b>	<b>CEDULA</b>	<b>DISCIPLINA</b>	<b>ESTABLECIMIENTO</b>	<b>OBSERVACIÓN</b>
1-Damaris Quirós Vega	3-193-757	Farmacéutica	Hosp. Nac. De Niños	Asistente Taller
2-Graciela Jiménez	1-758-328	Paciente	Trabajo Privado	Asistente Taller



3-Gabriela Abarca Mora	1-601-631	Microbióloga	Hosp. Nac. Niños	Asistente Taller
4-Walter Cartín Sánchez	1-691-939	Microbiólogo	Hosp. Nac. De Niños	Asistente Taller
5-Ligia Marín Vargas	2-419-967	Trabajo Social	Hosp. Nac. De Niños	Asistente Taller
6-Guiselle Thuel Aguilar	2-396-204	Farmacéutica	Hosp. Nac. De Niños	Asistente Taller
7-Rafael Trejos Montero	1-515-869	Microbiólogo	Laboratorio Tamizaje	Asistente Taller
8-Irene Ruiz Artavia	1-551-204	Pediatra	Clínica Santa Cruz	Asistente Taller
9-Laureen Orozco Orozco	1-0701-956	Paciente	FUNDREPA	Asistente Taller
10-Marianela Orozco Orozco	1-701-956	Paciente	FUNDREPA	Asistente Taller
11-Gilberth Montoya Tencio	1-0672-0051	Interesado	FUNDREPA	Asistente Taller
12-Jetty Bustamante Hidalgo	1-05821-02004	Administradora	Laboratorio Tamizaje	Asistente Taller
13-Laura Ugalde Bolaños	1-1342-0862	Asesora	Laboratorio Tamizaje	Asistente Taller
14-Marta Navarrete Durán	800570185	Hematóloga Ped.	Hosp. Nac. Niños	Asistente Taller
15-Juan Richmond Navarro	1-776-853	Hematólogo	Hosp. Calderón Guardia.	Asistente Taller
16-María Rodríguez Sevilla		Hematóloga	Hosp.. San Juan de Dios	Asistente Taller
17-Freddy Ulate Mora	4-100-618	Pediatra	Pediatra.	Asistente Taller
18-Marggie Rojas Herrera	1 733 713	Psicóloga	Independiente	Asistente Taller
19-Silvia Chavarría Díaz	1-1011365	Médica	Clín. Del Dolor Hosp..de Limón.	Asistente Taller
20-Juan Ml. Carrillo Henchoz	9-0012-0651	Hematólogo	Hosp. Nac. de Niños	Revisa Docum.
21-German Sáenz Renault		Microb-Hemat.	Independiente.	Revisa Docum.
22- Rocío Guillén Obregón	1-707-552	Paciente	FUNDREPA	Revisa Docum.
23- Damaris Serrano Solano	1-642-299	Paciente	FUNDREPA	Revisa Docum.
24- _ormen Zapata Castillo	155807448525	Padre de pacte	FUNDREPA	Revisa Docum.
25- Grettel Peñaranda	3-414-464	Enfermera	FUNDREPA	Revisa Docum.
26- Francini Baldioceda	5-316-625	Madre de pacte	FUNDREPA	Revisa Docum.
27-José García Gutiérrez	5-333-909	Paciente	FUNDREPA	Revisa Docum.
28-Yahaira López Ramírez	6-305-635	Paciente	FUNDREPA	Revisa Docum.
29-Juan Quesada Madrigal	1-461-993	Médico	Sub Area Chómez	Revisa Docum.
30- Leonora Spencer	7-058-167	Interesada	Foro Mujeres Afrocaribeñas.	Revisa Docum.
31-Jorge Elizondo Cerdas		Microb-Hemat.	Independiente	Revisa docum.

## 5. IMPLEMENTACIÓN (MONITOREO - ACTUALIZACIÓN) DEL MANUAL

El presente documento será presentado a representantes de los servicios de salud de los tres niveles de atención y distribuido en todos los establecimientos de salud de la CCSS. Junto con lo anterior se llevará a cabo un proceso de actualización del conocimiento tanto en el manejo clínico médico como en el psicológico y las estrategias educativas necesarias.

El monitoreo de la aplicación se hará mediante solicitud de información que se pide a los centros donde los pacientes se atiendan. Este monitoreo será hecho con información solicitada tanto a los servicios de atención como a los pacientes atendidos y sus familiares.

El contenido deberá ser actualizado cada 4-5 años a partir del momento de su oficialización. El objetivo es hacer los cambios necesarios que permitan poner al día con la evidencia tanto las estrategias generales como los manejos propios desde cada disciplina (hematología, microbiología, psicología, trabajo social, farmacia).

## 6. POBLACIÓN META

Personas de todo el país portadoras o con la enfermedad de Drepanocitosis que son atendidas en los servicios de salud de la Caja Costarricense de Seguro Social.

## 7. USUARIOS META

Funcionarios de salud de la Caja Costarricense de Seguro Social (medicina, enfermería, psicología, trabajo social, microbiólogos, farmacéuticos) que se relacionan con la atención integral de niños, niñas, adolescentes y adultos con drepanocitosis.

## 8. ASPECTOS CONCEPTUALES Y DE ATENCIÓN

### 8.1 ASPECTOS GENÉTICOS DE LA DREPANOSITOSIS

El término de enfermedad de células falciformes o drepanocitosis, describe un grupo de trastornos crónicos complejos<sup>11\_12\_13\_14\_15\_16</sup> originados por desórdenes autosómicos recesivos caracterizados por la presencia de hemoglobina S (HbS) en los glóbulos rojos.

La aparición del gen de la drepanocitosis (Hb S) es debido a una mutación espontánea en el cromosoma 11, donde se da la sustitución de un ácido glutámico por una valina en posición 6 de la cadena beta de la globina (GAG cambia a GTG) .

11 Vichinsky E, Hurst D, Earles A, Kleman K, Lubin B. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. *Pediatrics*. 1988;81:749–755

12 Vichinsky EP. Comprehensive care in sickle cell disease: its impact on morbidity and mortality. *Semin Hematol*. 1991;28:220–226

13 Wong WY, Powars DR, Chan L, Hiti A, Johnson C, Overturf G. Polysaccharide encapsulated bacterial infection in sickle cell anemia: a thirty year epidemiologic experience. *Am J Hematol*. 1992;39:176–182

14 Lee A, Thomas P, Cupidore L, Serjeant B, Serjeant G. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. *BMJ*. 1995;311:1600–1602

15 Lane PA. Sickle cell disease. *Pediatr Clin North Am*. 1996;43:639–664 9)

16 Tomado de revisión realizada por Valverde Muñoz Kathia. *Rev. méd. Hosp. Nac. Niños (Costa Rica)* v.39 n.1 San José 2004.

Este cambio produce una alteración en la forma de la molécula de la hemoglobina, en especial en situaciones de desoxigenación. La modificación de la carga superficial de la hemoglobina disminuye la solubilidad de la hemoglobina, especialmente en el estado reducido (deoxi-hemoglobina) y facilita la formación de agregados fibrilares que distorsionan totalmente la estructura del eritrocito y su morfología, aumentando su rigidez.

Este fenómeno se conoce como polimerización y produce una deformación de la molécula de hemoglobina hasta que el glóbulo rojo adquiere su característica forma de media luna.

La transmisión de la drepanocitosis se da por medio de un rasgo incompleto autosómico dominante. La forma homocigota (dos genes anormales) no sintetiza hemoglobina A (Hb A), y los glóbulos rojos contienen Hemoglobina S en un 90 a 100%. Las formas heterocigotas (un gen anormal), tienen glóbulos rojos con 20 a 40% de Hb S. Los portadores Hb AS sintomáticos van a ser aquellos que además de tener la mutación para hemoglobina S (Hb S) presentan otra mutación como por ejemplo portador S más beta talasemia, o portador S más esferocitosis hereditaria, por lo que estos casos requieren seguimiento.

Los genes que producen síndromes drepanocíticos son comunes en personas del África, Mediterráneo, India, y principalmente en afrodescendientes del Caribe y América.

En resumen la hemoglobina S se polimeriza con la desoxigenación; esto altera su solubilidad distorsionando el eritrocito, que se hace rígido, adoptando una forma de hoz (falciformación), lo que impide su circulación por la red microvascular (vaso-oclusión) y favoreciendo su destrucción (amenia hemolítica).

La sobrevivencia de los glóbulos rojos con Hb SS es de 10 a 15 días comparada con los 120 días de sobrevivencia que tienen los glóbulos con una hemoglobina normal. Un aumento en la hemoglobina fetal (HbF) disminuye la polimerización de la Hb S, debido a la afinidad de la Hb F por el oxígeno, lo que disminuye la posibilidad de polimerización<sup>17</sup>.

Al ser la hemoglobina S (Hb S) una hemoglobina inestable, el depósito de la hemoglobina desnaturalizada daña la membrana del eritrocito, afecta las bombas celulares de iones, y esto a su vez favorece la deshidratación celular, aumentando la adherencia del eritrocito al endotelio y la viscosidad sanguínea. El daño endotelial activa la coagulación sanguínea y favorece la hiperplasia intimal, contribuyendo a la vaso-oclusión.

La hemoglobinopatía S puede existir bajo 4 formas diferentes:

- 1. FORMA HETEROCIGOTA O RASGO FALCIFORME (Hb AS):** aparece cuando la mutación afecta a uno solo de los alelos que codifican para la cadena beta ( $B^A/B^S$ ). La forma heterocigota es llamada también rasgo drepanocítico o portador heterocigoto de hemoglobina S. Esta forma de hemoglobinopatía S raras veces produce sintomatología o alteraciones en el hemograma, a menos que las condiciones ambientales sean extremas (hipoxia, deshidratación). Se observa en portadores de Hb S (AS) alteraciones a nivel renal, por lo que puede encontrarse hipostenuria

17

Tomado de revisión realizada por Valverde Muñoz Kathia. Rev. méd. Hosp. Nac. Niños (Costa Rica) v.39 n.1 San José 2004.

o hematuria indolora. Se han descrito casos de rabdomiolisis tras el ejercicio intenso. El rasgo drepanocítico no requiere tratamiento.

2. **FORMA HOMOCIGOTA O ANEMIA FALCIFORME (Hb-SS):** Aparece cuando la mutación afecta a los dos alelos del gen correspondiente a la cadena beta ( $B^s/B^s$ ). En estos casos 75% a 95% es hemoglobina S (HbS), siendo el resto (5%-15%) F (HbF). Presenta graves síntomas clínicos.
3. **FORMA DOBLE HETEROCIGOTA HbS-BETA TALASEMIA, HbS-ALFA-TALASEMIA:** aparece cuando en el mismo paciente coexisten dos alelos anormales, uno para la hemoglobina S y otra para talasemia. Si la síntesis a nivel del gen talasémico es nula ( $B^0$ -tal), la cantidad de hemoglobina S (HbS) será prácticamente la misma que en el estado homocigoto (70% a 90%). Si por el contrario, solo presenta una disminución en el gen talasémico ( $B^+$ -tal), se observa la coexistencia de hemoglobina A (HbA) (10%-30%), Hb S (60-85%) y una pequeña proporción de Hb F (5%). Esta última forma no es tan grave como la forma homocigoto (HbSS) y predomina en áreas del mediterráneo.
4. **FORMA DOBLE HETEROCIGOTA Hb-SC:** Se debe a la coexistencia de dos alelos anormales. Un alelo codifica la síntesis de Hb S y el otro, la síntesis de Hb C ( $B^s/B^c$ ). En este caso no existe hemoglobina A (HbA) y se observa igual cantidad de Hb S y Hb C. La expresión clínica suele ser menos severa.

El crecimiento y desarrollo sexual son normales, la anemia es leve y las crisis vaso-oclusivas escasas, puede palparse esplenomegalia de pequeño tamaño, pero la afectación de la retina es mucho más grave que en la hemoglobinopatía SS. Son frecuentes en estos pacientes retinopatía proliferativa, hemorragias en el vítreo y accidentes trombóticos.

No es fácil explicar la gama compleja de manifestaciones clínicas de la drepanocitosis, en donde contribuyen los factores ambientales (presencia de malaria, tipo de nutrición, disponibilidad de servicios médicos), como también propiedades anormales del eritrocito (concentraciones de hemoglobina fetal, herencia conjunta de genes alfa talasémicos o de otras hemoglobinas anormales de tipos silencioso; las concentraciones de 2,3 difosfoglicerato) y particularmente la expresión de los diversos polimorfismos de gen  $B^s$ .

Estos polimorfismos  $B^s$  tienen especial importancia al asociarse su expresión con la gravedad clínica de la enfermedad homocigótica, de tal manera que el principal beneficio se explica en términos de su relación directa con la producción de hemoglobina F (HbF).

La función de éstos polimorfismos es la de modificar la proporción de las cadenas  $\gamma^G$  y  $\gamma^A$  de la hemoglobina fetal, de tal manera que en el adulto drepanocítico; se encuentren elevadas y mantengan una relación  $\gamma^G/\gamma^A$  paralela como se observaría en neonatos sanos.

En África se han identificado secuencias polimórficas muy específicas dando origen a los siguientes haplotipos: 1.- Haplotipo Sen que prevalece en el África del litoral Atlántico. 2.- haplotipo Ben se localiza predominantemente en el occidente centroafricano; 3.- haplotipo Car predomina en el África central y 4.- el fragmento polimórfico Cam que esta circunscrito a una zona limitada de Camerún.

En Costa Rica predominina el haplotipo Ben en la costa del Caribe (provincia de Limón) mientras que en la costa Pacífica (provincia de Guanacaste) el haplotipo Car es el más frecuente.

Las repercusiones clínicas de la herencia de estas secuencias polimórficas de ADN se pueden resumir de la siguiente manera:

- a. Herencia de un cromosoma Car como mínimo esta ligada a cuadros drepanocíticos más graves que los relacionados con la presencia del haplotipo Ben.
- b. El haplotipo Ben se asocia a trastornos más graves que los haplotipos Sen o árabe-Indio.
- c. Un paciente drepanocítico que herede un cromosoma Car presentará algún tipo de daño permanente en por lo menos uno de sus órganos vitales durante los primeros 40 años de vida.
- d. El haplotipo Ben se asocia con un menor número de episodios drepanocíticos, como el síndrome torácico agudo, el infarto esplénico y el infarto óseo.
- e. Al igual que se asocia a un menor riesgo de priapismo, necrosis papilar renal, enfermedad pulmonar crónica y glomerulonecrosis, ulceraciones, crisis de secuestro esplénico, infarto óseo y dactilitis. Este curso clínico menos severo se ha observado también en pacientes que heredan haplotipos árabe-Indio o asiático.
- f. El haplotipo Cam es menos común el las Américas, la repercusión sistémica en pacientes drepanocíticos no esta bien definida.

Como ya se ha expuesto las características genéticas determinan la gravedad de la evolución clínica, sin embargo el valor pronóstico puede variar en cada individuo de acuerdo a:

**1.- Niveles de hemoglobina fetal:** Los diferentes Haplotipos del gen de hemoglobina S (Hb S) tiene la capacidad de estimular una mayor o menor síntesis de hemoglobina fetal (Hb F), entre mayor sea el nivel, más favorable es la enfermedad ya que la Hb F tiene carácter antifalciforme porque no copolimeriza con la hemoglobina S (HbS) por lo que se torna más soluble.

**2.- Concomitancia de alfa talasemia:** La presencia simultánea del rasgo alfa talasemico junto con alguno de los haplotipos B<sup>S</sup> atenúa la enfermedad. Parece indicar que los genes alfa talasemicos ejercen un efecto protector contra daño tisular irreversible, mecanismo que está presente cuando se hereda simultáneamente un cromosoma Sen o Ben. La presencia de un cromosoma Car por el contrario parece aumentar el riesgo del trastorno.

Cuando el paciente HbSS hereda la combinación Sen /Ben se aumenta el riesgo de osteonecrosis, Este riesgopuede disminuir si los haplotipos asociados son: Car/Ben o Ben/Ben.

La enfermedad falciforme asociada a los Haplotipos Senegal y Arabe-Indio es una mutación más benigna que los Haplotipos Benin, Bantú y Camerún.

El Haplotipo Bantú puede ser más grave que el Haplotipo Benin debido a la menor síntesis de hemoglobina fetal.



**3.- Haplotipos asociados a los genes de la Hb S:** Hay ciertos Haplotipos del gen de hemoglobina S (Hb S) que tiene la capacidad de estimular genéticamente una mayor o menor síntesis de hemoglobina fetal (Hb F), además de que modifican la proporción de cadenas gamma G y gamma A.

Existen otros desórdenes relacionados que ocurren cuando un gen Beta Talasemia se combina con un gen anormal o mutante produciéndose clínica semejante a la drepanocítica:

Hb S/ Beta <sup>+</sup> Tal	(Hemoglobina S y Beta <sup>+</sup> Talasemia)
Hb C/ Beta <sup>+</sup> Tal	(Hemoglobina C y Beta <sup>+</sup> Talasemia)
Hb E/ Beta <sup>+</sup> Tal	(Hemoglobina E y Beta <sup>+</sup> Talasemia)

Otra variante de la hemoglobina es la hemoglobina C, que se produce por la sustitución de un ácido glutámico por lisina en posición 6 de la cadena beta. En estado homocigoto se caracteriza por una ligera anemia hemolítica crónica con esplenomegalia. El estado heterocigoto (AC) no produce trastorno alguno, aunque la Hb C tiende a cristalizar en condiciones de hipoxia, no produce crisis vaso-oclusivas como la hemoglobina S.

## 8.2. EL TAMIZAJE NEONATAL 18\_19\_20\_21\_22\_23\_24\_25\_26\_27\_28\_29\_30\_31\_32

El elemento inicial del proceso de atención en drepanocitosis es la detección por medio del tamizaje neonatal de hemoglobinopatías, siendo el propósito primario la identificación temprana con el objetivo de prevenir dicha enfermedad, reducir la morbi-mortalidad y por ende mejorar la calidad de vida.

El tamizaje de hemoglobinas debe detectar la mayoría de subtipos de hemoglobinas anormales, sin embargo no identifica la beta talasemia menor. Ante la sospecha de una beta talasemia menor, el médico deberá realizar el estudio cuando el paciente tenga un año y medio de edad e incluir el estudio de los padres. Las talasemias mayores si pueden ser diagnosticadas por tamizaje.

- 18 Abarca, G. Navarreta, M., Trejos, R., De Céspedes, C & Saborío, M. Hemoglobinas Anormales en la población neonatal de Costa Rica.
- 19 Bunn, H.F. Pathogenesis and treatment of sickle cell disease. New England Journal of Medicine, 1997,337:762-769.
- 20 CDC. NIH Consensus Development Program Consensus Development Conference Reports . MMWR. 2000; 49(32);729-731.
- 21 Cervera , A; Cela de Julián, E. Anemia falciforme. Manejo en Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria. 2007; 9:649-668.
- 22 Guidelines for the control of haemoglobin disorders. Report of the VI th Annual Meeting of the Who Working Group on Haemoglobinopathies, Cagliari, Sardinia, 8-9 April, 1989. Geneva, World Health Organization, 1989.
- 23 Laird, L, Dezateux, C., Anionwu, E. Neonatal screening for sickle cell disorders: what about the carrier infants?. B.M.J..1996; (11) 313-407.
- 24 López, C. protocolo de anemia de células falciformes o drepanocitosis. Bol. S. Vasco-Nav Pediatr, 2005; 38: 20-38.
- 25 Paiva e Silva, R.B., Ramalho, A.S. Riscos e beneficios de triagem genética: O traco falciforme como modelo de estudo em uma populacao brasileira. Cadernos Saúde Pública, Rio de Janeiro. 1997: 1049-1057.
- 26 Pereira, F., Sáenz, I. hemoglobinopatías en niños. Colombia Med. 1996; 146-149.
- 27 Rodríguez, W., Sáenz,G.,chaves, M. haplotipos de la hemoglobina S: importancia epidemiológica, antropológica y clínica. Rev. Panam salud Pública.1998: (3) vol 1.
- 28 Steinberg M. Disorders of hemoglobin. New York. Cambrige University Press,2001.
- 29 Talasemia y otras hemoglobinopatías. Informe de la secretaria. World Health Organization. 2006.
- 30 Vives, J.L. Anemias por defectos congénitos de la hemoglobina. Hemoglobinopatías estructurales y talasemias. Medicine. 2001; (8) 51, 2684-2693
- 31 Weatherall, D.J., Clegg, J.B. Inherited Haemoglobin disorders: an increasing global health problem. Bulletin of The World Health Organization, 2001,(8) 79.
- 32 Weatherall, D.J., Clegg, J.B. The Thalassaemia Syndromes. Oxford, Blackwell Science, 2001.

En general el tamizaje para hemoglobinopatías no es afectado por la edad de la recolección de la muestra, sin embargo es importante recordar que las transfusiones sanguíneas pueden producir resultados falsos negativos, por lo que debe obtenerse siempre una muestra anterior a la transfusión, o bien dos meses después de transfundido.

La primera muestra positiva por tamizaje no hace un diagnóstico definitivo, solo indica que es sospechoso de padecer la enfermedad, por lo que todos los resultados anormales deben de ser confirmados con una segunda muestra del neonato y de sus padres.

### 8.2.1. INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS ENVIADOS EN LOS REPORTES DE TAMIZAJE PARA LA TÉCNICA DE ISOELECTROENFOQUE EN HEMOGLOBINAS ANORMALES.

En los siguientes cuadros se muestran la interpretación que se da de acuerdo a los hallazgos de hemoglobinas:

<b>PATRÓN NORMAL ESPERADO: FA HEMOGLOBINA FETAL MAYOR QUE LA HEMOGLOBINA A</b>	
FA	Hemoglobina fetal mayor que la hemoglobina de adulto Normal en neonatos menores de 3 semanas
AF	Hemoglobina adulta mayor que la hemoglobina fetal Patrón normal en neonatos mayores o iguales a 3 semanas que no ha sido transfundido en ocho semanas y no se sospeche de anemia

<b>TRANSFUNDIDO O TRANSFUSIÓN DESCONOCIDA</b>	
A > F A = F	Hemoglobina adulta mayor que la fetal o igual cantidad de adulta y fetal. Si se transfundió el niño debe de recolectarse una segunda muestra 8 semanas (dos meses) después de la transfusión.

<b>SOLAMENTE HAY HEMOGLOBINA F</b>	
F	Indica niño prematuro, persistencia hereditaria de hemoglobina fetal o beta talasemia mayor.

<b>Patrón para enfermedad</b>	
CC	Homocigoto para hemoglobina C
EE	Homocigoto para hemoglobina E
EE+Bart's	Homocigoto para hemoglobina E con posible alfa talasemia.
S + B e t a talasemia	Heterocigoto para hemoglobina S y beta talasemia.
SC	Heterocigoto para hemoglobina S y C. -Doble heterocigoto-
SS	Homocigoto para hemoglobina SS
SS+Bart's	Homocigoto para SS con posible alfa talasemia
VV	Homocigoto de una variable desconocida con o sin significado clínico

<b>PATRÓN PARA PORTADORES (RASGO)</b>	
AS	Heterocigoto para hemoglobina S
AC	Heterocigoto para hemoglobina C

AV	Heterocigoto para variante desconocida con o sin significado clínico.
AE	Heterocigoto para rasgo E.
AD	Heterocigoto para rasgo D-
FA+Bart's	Podría indicar alfa talasemia
AS+Bart's	Heterocigoto con rasgo s y posible alfa talasemia
AE+Bart's	Heterocigoto con rasgo E con posible alfa talasemia

## **8.2.2 CONSIDERACIONES EN LA OBTENCIÓN DE UNA SEGUNDA MUESTRA EN EL TAMIZAJE NEONATAL**

### **A- COMUNICACIÓN CON LOS PADRES**

Cuando en el tamizaje neonatal es necesaria la toma de una segunda muestra por las condiciones de la primera, se debe localizar a los padres de familia. Para esto la comunicación por teléfono es fundamental para explicar el motivo.

En la llamada por teléfono es indispensable considerar el momento emocional por el que los padres de familia pasan, para lo cual se ha confeccionado un guión que se debe seguir con los padres en la llamada por teléfono para comunicar la necesidad de tomar una segunda muestra en caso de dificultades de la primera (ANEXO 1)

### **B- TOMA Y MANEJO DE LA SEGUNDA MUESTRA**

1.- Es importante que todas las segundas muestras para tamizaje neonatal sean tomadas sobre el papel de filtro especial que esta en las boletas exclusivas de tamizaje neonatal, según indicaciones al reverso de la boleta y del talón del bebé. En el caso de los padres o hermanos mayores de 1 año se pueden tomar del dedo pulgar de la mano derecha o izquierda y deben ser marcadas como muestra del padre o muestra de la madre según corresponda.

2.- Todas estas boletas deben de enviarse en un sobre aparte del paquete de primeras muestras y de forma urgente al Laboratorio de Tamizaje en el Hospital Nacional de Niños.

3- Se recomienda que cada centro de recolección mantenga una lista de los niños a los cuales se les toma segunda muestra por hemoglobinas anormales de tal manera que cuando se envíe la notificación con el resultado puedan llevar un control; de esta manera si no les ha llegado alguna de éstas puedan solicitar al Laboratorio de Tamizaje neonatal que les envíen por FAX (22582516) lo que no les ha llegado.

4.- Es indispensable que las boletas de los niños se llenen por completo igual que la primera muestra. Las muestras de los padres para el caso de hemoglobinas anormales deben llevar solamente el nombre completo del niño y los nombres completos de los padres, cédula, dirección y número telefónico por si se deben de localizar posteriormente y fecha de toma de muestra. Además de indicar el parentesco con el niño (padre, madre o hermano).

5.-Las tres boletas deben ir pegadas con grapa para que no se confundan con alguna otra.



6.-Si el padre o la madre está ausente y quiere tomarse luego la muestra lo puede hacer pero debe indicarse bien que se trata del padre o de la madre, y la boleta debe traer el nombre del niño.

7.-Si el padre está ausente de la familia solo indicar que no se tomará la muestra por dicha razón.

8.-Las personas que soliciten la segunda muestra para hemoglobinas, deben de explicarle a los padres, la posibilidad de que su hijo sea, solo un portador de hemoglobinas anormales, al igual que uno de ellos, por lo que no deben pensar en enfermedad.

9.- Se debe explicar la importancia de ser portador tanto a los padres como al niño, cuando éste se encuentre, en la etapa reproductiva.

10.-La única prevención en la drepanocitosis y sus síndromes, es el consejo genético, por esto es muy importante que el centro de recolección entregue resultado final a los padres.

11.- Recuerde que, las hemoglobinas anormales son padecimientos hereditarios por lo que para estudiarlos y obtener un buen diagnóstico se requiere de la toma de sangre de ambos padres por lo que es importante que los padres, conozcan las razones del porque se hace así.

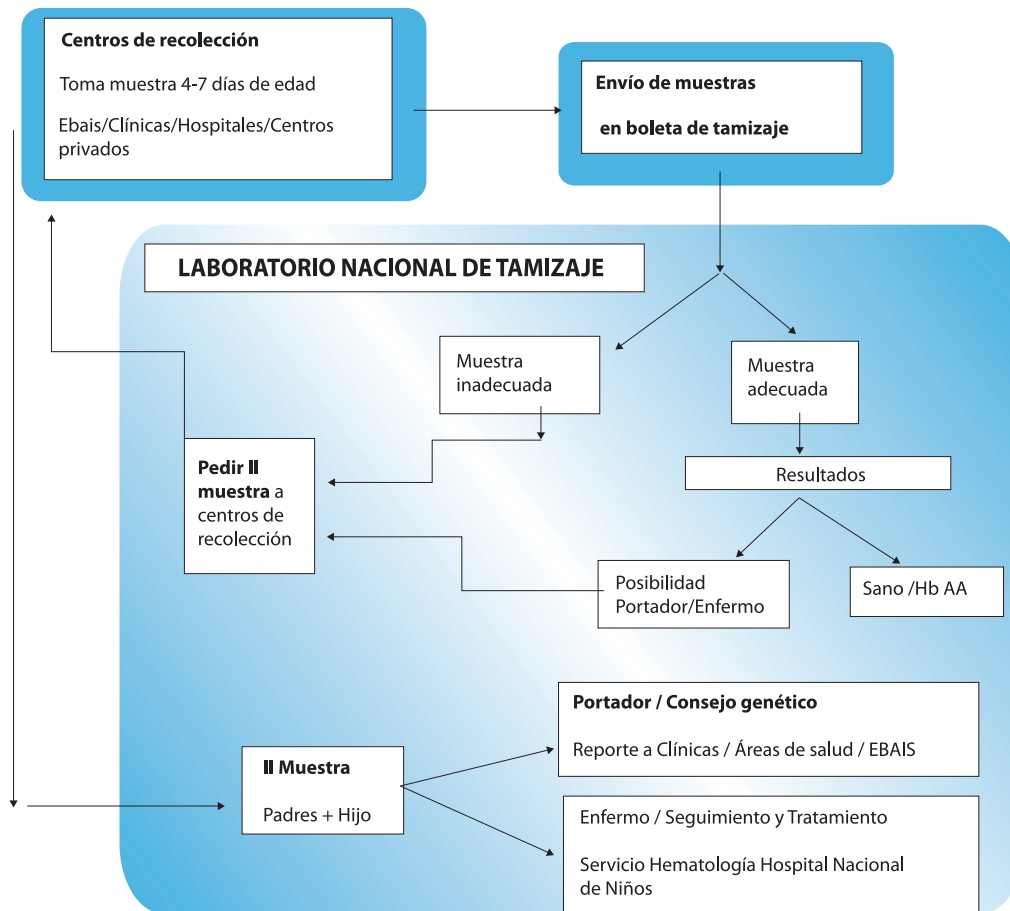
12.- En casos de que la segunda muestra del niño y los padres indique alguna alteración, el personal del Laboratorio Nacional de Tamizaje localizará directamente a los padres para indicarles el día y hora que será atendido en el servicio de hematología del Hospital Nacional de Niños.

13.- Si el resultado de la segunda muestra define al niño como portador de una variante de hemoglobina, se procederá a enviar al centro de recolección la notificación correspondiente para que sea desde allí donde se localice de nuevo a los padres para que se le de el consejo genético correspondiente.

14.-El área de salud designará al personal que se encargue de la toma de muestras de tamizaje y coordinará con los médicos de su área para darles a los padres el resultado de la segunda muestra del niño y las de los padres.

### **8.2.3 FLUJOGRAMA DEL TAMIZAJE PARA HEMOGLOBINAS ANORMALES Y PORTADORES**

El tamizaje neonatal se le realiza a todos los neonatos nacidos en Costa Rica dentro del 4 a 7 días de nacidos. La muestra es enviada con carácter de urgencia al Laboratorio Nacional de Tamizaje. Las Muestras procesadas para hemoglobinas anormales que presenten alguna sospecha son pedidas al centro de recolección por segunda vez acompañadas de las muestras de sangre del dedo pulgar de los padres en las mismas boletas de tamizaje. Después de procesada la muestra el resultado de dichas pruebas es enviado al centro de recolección que tomo la muestra por segunda vez, con el fin de que se cite de nuevo a la familia y se le explique dicho resultado y se le de el consejo genético pertinente. Se recomienda que la notificación enviada se guarde dentro del expediente del niño (Ver siguiente flujograma).



En el cuarto caso cuando uno de los progenitores es enfermo de anemia drepanocítica (HbSS) y el otro progenitor tiene hemoglobina normal (HbAA), la probabilidad es generar 100% niños portadores.

El quinto caso si ambos padres son enfermos de anemia drepanocítica (HbSS) solo generaran niños drepanocíticos (HbSS).

Los servicios de salud deben designar a los responsables en dar el consejo genético de acuerdo a sus recursos, siendo siempre necesaria la capacitación, la cual será impartida por los funcionarios designados al respecto, de acuerdo con los respectivos programas.

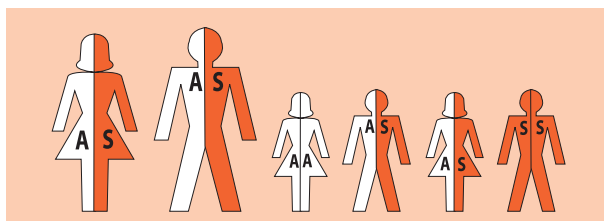
### 8.3- CONSIDERACIONES SOBRE EL CONSEJO GENÉTICO

El consejo genético tiene un gran impacto en la vida de las personas. Tiene implicaciones educativas al aportar conocimiento acerca de la drepanocitosis y presenta implicaciones preventivas al colaborar en la toma de decisiones de los futuros padres de familia respecto al nacimiento de hijos con drepanocitosis, reduciendo con esto la incidencia de la enfermedad. Las personas que presentan riesgo de generar niños con enfermedades falciformes tienen derecho a ser informadas a través de consejo genético con respecto a los aspectos hereditarios y demás connotaciones clínicas de la enfermedad.

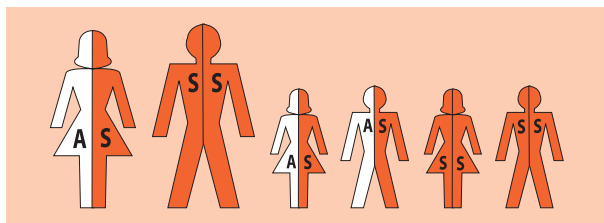
El objetivo básico del consejo genético es permitir a la familia o al individuo tomar decisiones conscientes y equilibradas con respecto a la procreación. Se debe hacer énfasis en aspectos de riesgo genético, tratamiento disponible y eficacia de éste, grado de sufrimiento físico, mental y social impuesto por la enfermedad.

Además se debe hablar del pronóstico de la enfermedad y la importancia del diagnóstico precoz entre otros aspectos. Como apoyo al consejo genético, en el ANEXO 2 se presentan las preguntas más frecuentes que se realizan y sus respuestas en forma sencilla.

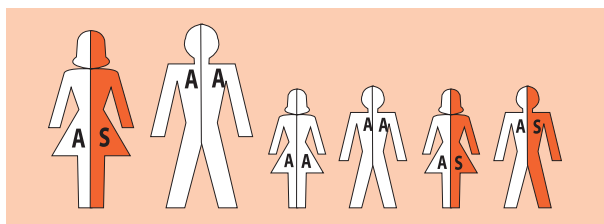
Se debe aclarar la diferencia entre anemia falciforme y el estado de portador. El siguiente cuadro establece las probabilidades de que nazcan niños sanos, portadores o enfermos dependiendo de la genética de sus padres.



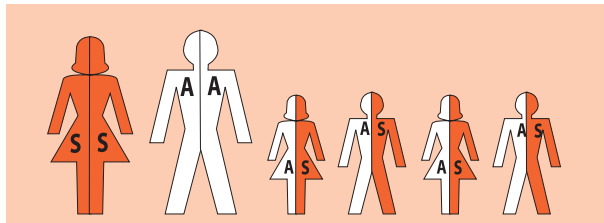
CASO 1  
25% normal (AA)  
50% portador falciforme (AS)  
25% anemia falciforme (SS)



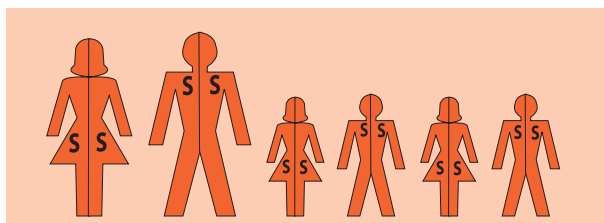
CASO 2  
50% portador falciforme (AS)  
50% anemia falciforme (SS)



CASO 3  
50% normal (AA)  
50% portador falciforme (AS)



CASO 4  
100% portador falciforme (AS)



CASO 5  
100% anemia falciforme (SS)

En el primer caso si ambos padres son portadores de hemoglobina S (HbAS) la probabilidad de tener niños sanos es de un 25 %, la probabilidad de generar niños portadores es de un 50 % y la probabilidad de generar niños con anemia falciforme es de un 25%.

En el segundo caso si uno de los padres es enfermo de anemia drepanocítica (HbSS) y el otro progenitor un portador de hemoglobina S (HbAS), la probabilidad es de 50% de generar niños portadores y 50% enfermos (HbSS).

En el tercer caso si un progenitor tiene hemoglobinas normales HbAA y el otro es portador de hemoglobina S (HbAS), la probabilidad es de generar 50% niños sanos (HbAA) y 50% niños portadores (HbAS).

## 8.4- ASPECTOS FISIOPATOLOGICOS Y CLÍNICOS

**RESUMEN SOBRE CAUSA DE DREPANOCITOSIS:** La drepanocitosis, es una enfermedad hereditaria caracterizada por anemia de origen hemolítico, una serie de trastornos clínicos complejos (crisis) e infecciones severas con daño tisular crónico a diversos órganos que pueden poner en peligro la vida

33\_34\_35\_36\_37.

A manera de resumen , tal como se nombró antes, la anemia drepanocítica se identifica por la presencia de hemoglobina S en los eritrocitos, la cual se produce debido al cambio de un solo par de bases, timina por adenina en el sexto codón del gen  $\beta$ -globina. Este cambio codifica una valina en lugar de una glutamina en la sexta posición de la cadena  $\beta$  de la globina.

Las variantes clínico-genéticas más comunes de la drepanocitosis son la anemia drepanocítica homocigota (Hb SS), doble heterocigoto de hemoglobina S y C (Hb SC) y doble heterocigoto hemoglobina S y talasemia (Hb S-tal, ya sea S/B<sup>+</sup>tal o S/B<sup>0</sup> tal).

Las formas más graves de la enfermedad son la Hb SS y Hb S/B<sup>+</sup>tal, mientras que la HB SC y Hb S/B<sup>0</sup> tal presentan un curso mucho más leve.

### 8.4.1 FISIOPATOLOGÍA. Resumen.

La consecuencia de la presencia de hemoglobina S en los eritrocitos, es su polimerización en condiciones de hipoxia, lo que produce tactoides o cristales que deforman y vuelven rígidos a los eritrocitos. Estos cambios producen un eritrocito en forma semilunar (falciforme) no deformable, que bloquea la microvasculatura, aumenta la viscosidad sanguínea y aumenta su adherencia al endotelio vascular, llevando a las crisis de vaso-oclusión, activación del proceso de coagulación y al acortamiento de la sobrevida eritrocitaria, lo que genera el proceso hemolítico.

Por otro lado, la leucocitosis encontrada en la mayoría de estos pacientes, resulta en la producción de cytokinas injuriosas.

33 Vichinsky E, Hurst D, Earles A, Kleman K, Lubin B. Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality. Pediatrics. 1988;81:749-755

34 Vichinsky EP. Comprehensive care in sickle cell disease: its impact on morbidity and mortality. Semin Hematol. 1991;28:220-226

35 Wong WY, Powars DR, Chan L, Hiti A, Johnson C, Overturf G. Polysaccharide encapsulated bacterial infection in sickle cell anemia: a thirty year epidemiologic experience. Am J Hematol. 1992;39:176-182

36 Lee A, Thomas P, Cupidore L, Serjeant B, Serjeant G. Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study. BMJ. 1995;311:1600-1602

37 Lane PA. Sickle cell disease. Pediatr Clin North Am. 1996;43:639-664 9).

Los pacientes con anemia drepanocítica (Hb SS) no sintetizan la hemoglobina A normal (Hb AA), por lo que sus glóbulos rojos contienen hemoglobina S en un 90 a 100%. En la forma heterocigota (Hb AS) los glóbulos rojos tiene de 20 a 40% de Hb S.

### **8.4.2- CLÍNICA**

Los signos y síntomas que se observan en la anemia drepanocítica, están relacionados a tres eventos patológicos fundamentales provocados por el eritrocito falciforme, estos son, la *anemia hemolítica crónica*, la isquemia tisular causada por las *crisis vaso-oclusivas a repetición*, y la *asplenia funcional* que se genera por las crisis constantes de vaso-oclusión en el tejido esplénico, que conduce a una aumentada susceptibilidad a la *infección*.

#### **Anemia hemolítica**

En la drepanocitosis, ocurre un estado de hemólisis crónica, lo que provoca anemia de diferentes grados de magnitud, usualmente iniciándose después de los 6-7 meses de edad, que conduce a palidez, cansancio, ictericia, esplenomegalia y predisposición al desarrollo de litiasis.

Usualmente no se presenta ningún síntoma antes de los 3-4 meses de edad, debido a los altos niveles de hemoglobina fetal (Hb F) presentes en el primer semestre de la vida, la cual tiene un efecto antipolimerizante.

Los niños con anemia drepanocítica suelen estar asintomáticos al nacimiento, porque a esa edad la mayor parte de la hemoglobina presente es fetal (Hb F). La sintomatología comienza a partir de los 4-6 meses, cuando los niveles de esta Hb F disminuyen normalmente para alcanzar su nivel usual.

#### **Crisis vaso-oclusivas.**

Son episodios de isquemia tisular a repetición que pueden ocurrir en prácticamente cualquier tejido u órgano del organismo, y causando gran cantidad de signos y síntomas que acompañan a diferentes problemas agudos y crónicos.

Las enfermedades intercurrentes que causan fiebre, hipoxia, acidosis y deshidratación, así como el enfriamiento prolongado, favorecen la desoxigenación de la hemoglobina S, lo cual puede desencadenar episodios o crisis dolorosas; sin embargo, éstas pueden aparecer sin ningún evento precipitante evidente.

Dactilitis o síndrome mano-pie es uno de los síntomas iniciales más común de la enfermedad, ocurriendo en el 30% de los niños antes de los 3 años de edad.

Episodios recurrentes de dolor isquémico ocurren particularmente en el sistema músculo-esquelético y el abdomen, siendo este tipo de crisis la más común y la primer causa de hospitalización.

El síndrome de tórax agudo está caracterizado por fiebre, dolor torácico, hipoxemia e infiltrados pulmonares y es causado por infección pulmonar, infartos o embolismo graso.

Entre los agentes infecciosos más involucrados en este síndrome están *Chlamydia pneumoniae*, *Mycoplasma pneumoniae*, virus respiratorio sincicial, *Staphylococcus aureus* y *Streptococcus pneumoniae*.

Es relevante recordar que un alto porcentaje de niños que desarrollan el síndrome de tórax agudo son admitidos al hospital por otra razón, principalmente crisis dolorosa en diferentes territorios.

Algunos pacientes pueden presentar repetidos episodios del síndrome de tórax agudo, lo que puede llevar con el tiempo a una neumopatía crónica restrictiva. El síndrome de tórax agudo es una complicación severa que amerita un tratamiento rápido y efectivo, ya que junto con los procesos infecciosos constituyen la primera causa de muerte y la segunda causa de hospitalización en el niño drepanocítico.

Las crisis cerebrovasculares tales como infarto cerebral o hemorragias son comunes en el niño, con una alta tendencia a la recurrencia. Este tipo de complicación puede ser catastrófica y es una causa frecuente de hemiplejía. Un 10% de pacientes drepanocíticos presentan una crisis cerebral sintomático y un 20% adicional tienen evidencia de infarto cerebral asintomático, demostrable en un estudio de resonancia magnética cerebral.

El aumento de la velocidad del flujo sanguíneo cerebral observado en el Doppler transcraneal, permite predecir el mayor riesgo de crisis cerebrovasculares, por lo que identifica pacientes susceptibles de tratamiento preventivo.

Los episodios de secuestro esplénico agudo, producen acúmulo rápidamente de gran cantidad de sangre en el bazo, que puede provocar colapso circulatorio.

Las complicaciones renales y genitourinarias incluyen priapismo, hematuria, hipostenuria, enuresis.

Otros eventos observados en el niño con drepanocitosis crisis aplásticas, necrosis avascular de la cabeza del fémur y el húmero, colelitiasis y colecistitis y la retinopatía drepanocítica.

## **Infección**

La intensa congestión del bazo por la presencia de eritrocitos falciformes, causa esplenomegalia en el niño pequeño, además, presentan una asplenia funcional tan temprano como a los 6 meses de edad, debido a las crisis de isquemia a repetición.

Hacia los 5 años de edad, un 95% de niños con anemia drepanocítica tienen asplenia funcional. Esta asplenia, condiciona en el paciente un alto riesgo de infecciones abrumadoras, tales como septicemia, meningitis y otras infecciones graves, con bacterias encapsuladas, particularmente *Streptococcus pneumoniae* y *Haemophilus influenzae* tipo b.



## Hallazgos en laboratorio

El niño con drepanocitosis muestra un hemograma con una condición basal caracterizada por una anemia normocítica normocrómica con una hemoglobina de 5 a 9 g/dL, reticulocitosis (5 a 15%) y leucocitosis (12.000 a 20.000/mm<sup>3</sup>); se observa discreto aumento de las bilirrubinas a expensas de la fracción indirecta.

El frotis de la sangre periférica muestra eritrocitos drepanocíticos (semilunares, falciformes), aumento de la basofilia difusa (reticulocitos) y células en tiro al blanco.

Los pacientes con de Hb S $\beta^0$  generalmente presentan microcitosis con hipocromía y aquellos con Hb S $\beta^+$  tienden a presentar anemia y hemólisis más leve. Niños con Hb SC tienen menos drepanocitos y células en tiro al blanco en el frotis, y el nivel de hemoglobina puede ser normal o discretamente disminuido así como el grado de hemólisis.

Aunque el diagnóstico de drepanocitosis puede sospecharse por clínica o por el hemograma, es necesario establecer el diagnóstico definitivo mediante una electroforesis de hemoglobina. Siempre deben estudiarse el padre y la madre del paciente, así como todos sus hermanos/as.

## Tratamiento

La búsqueda sistemática de hemoglobinopatías en todo niño recién nacido, como ya se realiza desde hace 5 años en nuestro hospital, tiene gran importancia clínica- pronóstica, al permitir implementar medidas profilácticas que previenen la morbi-mortalidad inmediata y facilitan un plan de tratamiento a largo plazo.

El niño con drepanocitosis debe recibir un tratamiento integral, donde destaca en primer lugar la educación del paciente y su núcleo familiar, basado en el apoyo profesional especializado en medicina, genética, laboratorio, psicología, trabajo social y banco de sangre.

A partir de los 2 meses se debe iniciar profilaxis con penicilina V oral a la dosis de 125 mg dos veces día hasta los tres años de edad, de ahí en adelante la dosis se aumenta a 250 mg dos veces al día. Todos los pacientes con drepanocitosis deben recibir el esquema de vacunación completo y actualizado de la CCSS, además, las cuatro dosis de vacuna conjugada heptavalente contra el pneumococo antes de los 2 años de edad (2, 4, 6 y 15 meses), y anualmente la vacuna contra la influenza.

El tratamiento de las crisis vaso-oclusivas dolorosas, debe incluir analgésicos opiodes intravenosos si el niño está hospitalizado, mantener una buena hidratación con suero glucosado al 5% (no sobrehidratación), corrección de acidosis si está presente, mantener una adecuada saturación de oxígeno y el tratamiento energético de cualquier foco infeccioso.

Todos los episodios febriles deben recibir pronta valoración, con la toma de hemocultivos y otros exámenes pertinentes, así como el inicio inmediato de cefotaxime intravenoso.

Ante la presencia de un evento de síndrome de tórax agudo, el niño debe recibir todas las medidas empleadas en una crisis vaso-oclusiva, emplear una terapia con antibióticos que incluya cefotaxime y claritromicina y trasfudir con glóbulos rojos empacados si lo amerita. Si se presenta recurrencia, está indicado un programa de transfusión crónica.

El niño que se presenta con una crisis cerebrovascular, se trata con las medidas convencionales de las crisis vaso-oclusiva, y considerar el uso de anticonvulsivantes, exanguinotransfusión y transfusión con glóbulos rojos. Además iniciar un programa de transfusión con glóbulos rojos mensual, con el fin de disminuir el nivel de hemoglobina S a menos de 30%.

La hidroxiurea es un agente quimioterápico que induce la síntesis de la hemoglobina fetal, la cual inhibe la polimerización de la hemoglobina S, aumenta la hidratación del eritrocito y disminuye la tendencia de los eritrocitos a adherirse al endotelio vascular.

Los efectos benéficos que produce la hidroxiurea en niños drepanocíticos, se relacionan con una reducción en el número y severidad de las crisis, disminución en las necesidades transfusionales y un menor número de hospitalizaciones.

Las indicaciones para usar hidroxiurea son precisas, su prescripción y seguimiento necesitan el concurso del médico especialista.

El único tratamiento curativo en la actualidad para la drepanocitosis es el trasplante alogénico de médula ósea de un hermano donante HLA idéntico. Este tipo de tratamiento es esperanzador para esta población de pacientes, pero debe realizarse en niños a corta edad que no han desarrollado daño crónico significativo de los órganos blancos. Sin embargo, los criterios de selección para realizar el trasplante de médula ósea en estos pacientes no están aún bien definidos.

Las principales causas de muerte son la infección severa y el síndrome de tórax agudo. En el siguiente cuadro (Cuadro 3) se describen las principales manifestaciones clínicas durante la niñez y la adolescencia.

<b>CUADRO 3</b>	
<b>MANIFESTACIONES CLÍNICAS MÁS FRECUENTES EN NIÑOS Y ADOLESCENTES</b> <small>1-2-3-4</small>	
<b>AGUDAS</b>	<b>CRÓNICAS</b>
Sepsis bacteriana*	Anemia
Meningitis*	Ictericia
Hematuria(necrosis papilar).	Esplenomegalia
Secuestro esplénico*	Asplenia funcional
Crisis aplástica*	Cardiacos: cardiomegalia, soplos funcionales.
Síndrome de tórax agudo*	Urinarios: enuresis, proteinuria, hipostenuria.
Accidente cerebrovascular*	Colelitiasis
Priapismo	Crecimiento y desarrollo lento.
	Enfermedad restrictiva pulmonar*, hipertensión pulmonar*.



Dolor recurrente vaso-oclusivo* (dactilitis, musculoesquelético, dolor abdominal).	Necrosis avascular
	Retinopatía proliferativa
	Úlceras en miembros inferiores
	Hemosiderosis transfusional*
* Causa potencial de muerte.	

### 8.4.3- ABORDAJE INTEGRAL DEL DOLOR

En dolor en drepanocitosis, es probablemente el motivo que produce más angustia en los pacientes, lo que significa que en los servicios de atención se debe contar con la actitud, los conocimientos y los recursos suficientes para su abordaje. Al respecto nuestra institución cuenta con la experiencia de las Unidades de Cuidado Paliativo y las Clínicas del dolor, con las cuales se pueden implementar Guías de Práctica Clínica que ayuden a brindar la atención integral oportuna a los pacientes.

Se han identificado cinco retos en el manejo del dolor en drepanocitosis<sup>38</sup> :

- Valoración y manejo inadecuado del dolor
- Desconocimiento naturaleza del dolor
- Evaluación insuficiente intensidad
- Prejuicios
- Temor por el desarrollo de adicciones

Sobre todos aspectos se deben desarrollar estrategias de educación y capacitación tanto en los servicios de salud como en los pacientes con drepanocitosis.

### 8.4.4- ACCIONES EN EL ABORDAJE INTEGRAL EN LA CONSULTA DE HEMATOLOGÍA DE LOS PACIENTES EN EDAD PEDIÁTRICA CON DREPANOCITOSIS

Se describe a continuación las diferentes acciones que se llevan a cabo actualmente en el Servicio de Hematología del Hospital de Niños, las cuales, describen diversas acciones que incluyen el enfoque biomético y psicosocial. Se considera que la creación de una Clínica de Drepanocitosis puede brindar mayores beneficencias en la atención integral de estos pacientes, pues contarían con los recursos interdisciplinarios necesarios, lo cual ya se ha demostrado con los pacientes de hematooncología.

1- El paciente detectado positivo para hemoglobina S-C o talasemia en el Programa de Tamizaje Neonatal es referido de este programa a la consulta externa de Hematología del Hospital Nacional de Niños.

2- Se le da cita en la consulta de Hematología General antes de los dos meses de edad. En esta primera consulta se desarrollan las siguientes acciones:

- Promover la participación activa de los padres, madres y encargados en su cuidado y tratamiento brindando información y educación a los padres y/o encargados de los pacientes así como consejo genético.

-Explicar a los padres o encargados en forma sencilla acerca de la drepanocitosis, las complicaciones o crisis que se pueden presentar, cómo detectarlas y donde acudir si se presentaran.

-Algunas formas de explicar sobre drepanocitosis:

- ¿Qué es la drepanocitosis?: A la drepanocitosis también se le llama enfermedad de células falciformes. Es principalmente un problema de la hemoglobina que se encuentra en los glóbulos rojos.
- La hemoglobina tiene una serie de alteraciones que hacen que el glóbulo rojo altere su forma y estructura, haciendo que en lugar de ser esférico tenga forma de media luna..
- Las hemoglobinas anormales más comunes son la SS, SC, S/B<sup>+</sup>tal, S/B<sup>0</sup>tal.
- Los glóbulos rojos normales solo tienen hemoglobina A, ésta hace que los glóbulos rojos sean redondos y ayuda a que se transporten fácilmente por los vasos sanguíneos y así transportan el oxígeno por todo el cuerpo.
- Cuando las personas tienen mezclada la hemoglobina anormal con una normal se llaman portadores o heterocigotos o personas con el rasgo de drepanocitosis, cuando tienen dos hemoglobinas anormales padecen la enfermedad y son llamados también homocigotos.
- Las personas con el rasgo de hemoglobina S tienen un poco más de hemoglobina A que de S y generalmente no tiene problemas con el transporte de oxígeno, solamente en situaciones extremas.
- La enfermedad de células falciformes o drepanocitosis son enfermedades crónicas que dificultan el transporte de oxígeno por el cuerpo por parte de los glóbulos rojos.
- Pueden causar dolor y provocar problemas graves de salud como infecciones, anemias agudas, accidentes vascular cerebral, problemas pulmonares agudos, o crónicos, etc. y hasta la muerte
- La personas con anemia de células falciformes o drepanocitosis tiene glóbulos rojos que contienen mayormente hemoglobina S, y bajo ciertas circunstancias los glóbulos rojos se endurecen dificultando el paso de estas células a través de los vasos sanguíneos y el transporte de oxígeno a algunas partes del cuerpo pudiendo provocar dolor y daño celular.
- La drepanocitosis tiene diversas complicaciones, las cuales debemos aprender a detectarlas y brindar el tratamiento correspondiente.
- Dos de las complicaciones más frecuentes son el dolor y las infecciones y para ambas es importante recibir educación que nos permita comprenderlas.
- Para prevenir infecciones se dan a los pacientes antibióticos (tratamiento profiláctico).
- Explicar la importancia de las vacunas.
- Solicitar la vacuna neumocócica heptavalente para la siguiente cita.
- Brindar educación nutricional.
- Dar información sobre el control del niño en el EBAIS, Hospital Nacional de Niños (HNN) y Hospitales de Provincia.
- Revisar y anotar información correspondiente en el Carnet de desarrollo del Niño y se le llena por primera vez el Carnet específico para personas con drepanocitosis, explicando su uso y cuidados.

3- El control posterior a la primera cita, se realiza cada mes o dos meses o cuando sea necesario, se refuerza la atención mediante la aplicación de vacunas y la educación: consejo genético, herencia de la enfermedad. En cada consulta se realizan las siguientes acciones:

- Solicitar e interpretar un hemograma completo con reticulocitos.
- Hacer examen físico completo, vigilar si hay crecimiento del abdomen (hepato-esplenomegalia), fiebre, irritabilidad, dolor o aumento de volumen en alguna parte del cuerpo, cambio de coloración en las conjuntivas oculares, palidez, convulsiones, deshidratación, hipoxemia, acidosis y lesiones por exposición al frío.
- Valoración una vez al año por oftalmología y Cardiología.
- Medicamentos a utilizar de rutina: ácido fólico 1 mg por día vía oral, antibióticos profilácticos (amoxicilina una vez por día) por tiempo indefinido (ideal sería penicilina VO), algunos pacientes recibirán hidroximetilglutamil urea vez por día VO, necesitando hacer controles de pruebas de función hepática y renal cada dos meses, junto con el hemograma completo para la valoración de la dosis y/o toxicidad.
- Brindar educación sobre la importancia de dar líquidos y tener una buena alimentación.
- Si el paciente tiene el antecedente de haber presentado crisis vaso-oclusiva (CVO) cerebral, secuestro pulmonar, priapismo deberá seguir régimen de transfusión con glóbulos rojos empacados cada mes y valorar el uso de agente quelante vía oral.
- Cuando es necesario un procedimiento quirúrgico comentar en sesión de cirugía para su programación. Se deben tomar en cuenta las siguientes indicaciones:
  - La hemoglobina aceptable para cualquier intervención quirúrgica es de 10gr/dL,
  - El paciente a ser intervenido debe ser valorado por Cardiología, Anestesiología y Neumología.

### **8.5- ABORDAJE INTEGRAL EN PSICOLOGÍA**

El abordaje interdisciplinario que toma en cuenta todas las necesidades de los pacientes, es aporta más calidad de vida en particular en patologías como la drepanocitosis, representan un reto durante toda la vida. Al respecto el abordaje psicología es una de las tareas que junto con el abordaje médico, es necesaria y por lo tanto el sistema de salud debe tener opciones que le permitan al paciente reforzar sus esperanzas. Las siguientes son opciones en el abordaje psicológico que se deben dar en el proceso de atención a pacientes con drepanocitosis.

### 8.5.1- PAUTAS PARA LAS SESIONES DE SEGUIMIENTO PSICOLÓGICO DE PACIENTES EN EDAD PEDIÁTRICA CON DIAGNÓSTICO DE DREPANOCITOSIS<sup>39 40\_41\_42\_43\_44</sup>

Esta guía está diseñada para el seguimiento e intervención de pacientes que se encuentran en seguimiento médico por drepanocitosis. Los siguientes son los elementos que integran la atención en psicología.

Inmediatamente después de brindar la noticia diagnóstica sobre drepanocitosis del bebé, el médico envía a los padres a consulta de Psicología.

**Primera sesión:** se aborda el tema del diagnóstico, se brinda contención e intervención en casos de crisis emocional. Se entrega material informativo (VER ANEXO 4) y se deja cita en Psicología a los padres.

**Segunda sesión:** se efectúa con ambos padres o cuidadores, o con uno de ellos. Se toman los datos respecto a historia familiar, redes de apoyo, recursos emocionales, relación de pareja y otros aspectos de tipo psicológico y psiquiátrico de la familia del paciente (VER ANEXO 5). Esto le permite al profesional discriminar aquellos temas a considerar en el abordaje posterior con la familia del paciente, lo cual permite lograr calidad de vida, adherencia a tratamiento, cuidados básicos, manejo de crisis en el hogar, manejo por parte de los padres, hermanos, etc., toma de decisiones respecto a las interconsultas o referencias que esta familia pueda necesitar. Hay que conocer si los hermanos son portadores (AS) de la enfermedad, saber si el portador es hijo de un paciente, o de otro portador e invitarlos a las sesiones de grupo para niños portadores (AS). Se deja próxima cita en Psicología donde se puede incluir a otros familiares cercanos al paciente y padres.

**Tercera sesión:** se incluye a otros miembros de la familia. Se efectúa intervención psico-educativa se trabaja aspectos importantes del diagnóstico y cuidados para el paciente. Abordaje de los miedos, preocupaciones, culpa, enojos, etc. que pueden surgir en los diferentes miembros cercanos al paciente. Esta sesión el Psicólogo la puede hacer en forma conjunta con uno de los médicos tratantes. Se entrega cita para Psicología.

39 Adaptada de Protocolo elaborado por Rojas Herrera, Marggie. Hosp.Nacional de Niños.Dr. Carlos Sáenz Herrera, Servicio de Psicología y Psiquiatría. 2009

40 Adaptada de Protocolo elaborado por Rojas Herrera, Marggie. Hosp.Nacional de Niños.Dr. Carlos Sáenz Herrera, Servicio de Psicología y Psiquiatría. 2009.

41 -Cognitive limitation present in children with drepanocytemia without a neurologic affection history Lic. Raúl Martínez Triana; Dra. Eva Svarch y Dra. Andrea Menéndez Veitia Instituto de Hematología e Inmunología. Ciudad de La Habana, Cuba. La evaluación neurocognitiva periódica debe formar parte del plan de atención integral de la Anemia Drepanocítica.

42 Anemia Falciforme. Manejo de atención primaria. A Cervera Bravo, Cela de Julián. Hospital Universitario Gregorio Marañón. Servicio Madrileño de Salud. Revista Pediátrica Atención Primaria. 2007; 9-649-68. Volumen IX Número 36. Octubre-diciembre 2007

43 Instituto de Hematología e Inmunología Ciudad de La Habana, Cuba La anemia drepanocítica en Cuba. Experiencia de 30 años Dr. Edgardo Espinosa Martínez, Dra. Eva Svarch, Dra. Gisela Martínez Antuña y Dr. Porfirio Hernández Ramírez En sus estudios se ha encontrado enuresis en niños., tendencia a una disminución de la talla a partir de los 7 años en el sexo femenino y de los 9 en el masculino Se comprobó también un retraso en la maduración sexual y ósea. En 84 adultos con AD el rendimiento intelectual fue normal. Sin embargo, el 70 % repitió cursos escolares y el 26 % no estaba vinculado a actividades laborales. El perfil de personalidad mostró que eran reservados, emotivos, socialmente tímidos, inseguros y dependientes. El estudio de la estabilidad psíquica reveló una combinación de rasgos de personalidad propios de los neuróticos. El perfil psicopatológico es el clásico de la depresión, al igual que ocurre en otras enfermedades crónicas.

44 Goldman L, Ausiello D. Cecil Textbook of Medicine. 22nd ed. Philadelphia, Pa: WB Saunders; 2004:1030-1039 y Hoffman R, Benz Jr. EJ, Shattil SJ, et al., eds. Hematology: Basic Principles and Practice. 4th ed. Philadelphia, Pa: Churchill Livingstone; 2005:591-634. Describen como síntomas: Visión deficiente/ceguera.

**Cuarta sesión:** En esta sesión es importante brindar a los padres o cuidadores herramientas para el cuidado del paciente en el hogar, específicamente en cuanto a crisis de dolor se refiere y la relación fiebre-infección grave con mortalidad en la infancia. La literatura ha documentado esto, como uno de los síntomas más importantes para este grupo de pacientes.

Como parte de la labor psico-educativa los padres o cuidadores deben recibir entrenamiento respecto a qué hacer en el hogar cuando se presenta una crisis de dolor en el paciente o cuando se trata de una urgencia médica. Se deja cita de seguimiento a los padres según lo considere el profesional en Psicología.

Las sesiones con los padres o cuidadores deben extenderse a lo largo de los años de vida del paciente, especialmente por la presencia de sentimientos de culpa que pueden surgir, manejo de la transmisión genética, adherencia a tratamiento, retroalimentación de la información con los padres, miedo, control de dolor, manejo de escolarización, información a docentes, etc..

**ASPECTOS GENERALES-** Si el paciente se encuentra acudiendo a una institución educativa se debe enviar un documento escrito con información sobre drepanocitosis. (VER ANEXO 6).

- Si el paciente presenta dificultades académicas es necesario aplicar pruebas psicométricas y enviar cuestionario al docente.
- Si el paciente presenta síntomas depresivos es necesario hacer valoración.
- En caso de que el paciente no cuente con boleta de recolección de datos familiares, se debe incluir esta como parte de la consulta.
- En caso de que el paciente no cuente con el folleto de información sobre drepanocitosis, se le debe facilitar en esta sesión.
- Con pacientes adolescentes se deben efectuar sesiones individuales para conocer conductas de riesgo relacionadas con abuso de drogas, conductas sexuales, personalidad, adherencia a tratamiento, imagen corporal, relaciones interpersonales, etc. Dependiendo de la valoración se brinda seguimiento o se refiere al especialista respectivo.

### **8.5.2. TALLER PSICO-EDUCATIVO PARA PADRES Y DOCENTES:**

Como parte de la labor psico-educativa los padres o cuidadores deben recibir información para el manejo de las diferentes situaciones que se viven con el paciente, tales como: ingreso al curso lectivo, manejo de crisis por enfermedad dentro de institución educativa, ausencias a curso lectivo por hospitalizaciones, cuidados básicos, manejo de los pacientes adolescentes, control del dolor, calidad de vida, temores, miedos, socialización vínculo con amigos, manejo del diagnóstico con compañeros y amigos, embarazo, genética, etc.

El curso permite a los participantes obtener información de los diferentes profesionales que brindan seguimiento a los pacientes con drepanocitosis. Se debe incluir temas como:

- Aspectos médicos y cuidados básicos en el hogar.
- Aspectos emocionales.

- Aspectos socio-económicos.
- Coordinación y apoyo educativo.
- Manejo durante las crisis de dolor.
- Cuidados para el adolescente.
- Urgencias médicas

Estos talleres deben efectuarse dos veces al año, con una duración de tres sesiones en total, cada uno, tres horas de duración. Uno de los talleres es exclusivo para pacientes en edades comprendidas entre los 6 años y los 11 años, el segundo taller para pacientes con edades superiores a los 12 años.

Taller educativo para hermanos de pacientes (SS), incluye a hermanos portadores (AS) y no portadores. Se incluyen tema como: conceptos básicos de la enfermedad, crisis de dolor, hospitalizaciones, etc.

### **8.5.3. VALORACION PSICOMETRICA**

Como parte del abordaje psicológico estos pacientes requieren del empleo de pruebas psicométricas, tengan o no historia de afectación neurológica. Importante emplear escalas Wechsler e informes escritos sobre rendimiento académico por parte del docente a cargo.

- Escala Wechsler, uso exclusivo de Psicología (niños referir al HNN y adultos a HCG).
- Cuestionario de recolección datos para docentes (VER ANEXO 7).

### **8.5.4. FOLLETOS ESCRITOS EDUCATIVOS E INFORMATIVOS**

Estos deben incluir información sobre la enfermedad, cuidados generales, consejo genético, planificación familiar, embarazo y tratamiento, consultas de urgencia, control del dolor, apoyo emocional, etc.

### **8.5.5. TRASLADOS A OTROS CENTROS HOSPITALARIOS (Ver Apartado 17)**

Los profesionales de la salud mental deben velar por el estado anímico de los pacientes, especialmente cuando se presenta el momento del traslado a otro centro hospitalario.

Se deben ejecutar los siguientes pasos:

- Todo paciente que va a ser traslado a otro centro hospitalario debe ser referido a Psicología.
- Incluir referencia con resumen de las intervenciones y hallazgos en el Servicio de Psicología.
- Incluir recomendaciones para el seguimiento en el centro hospitalario de referencia.
- Entrega de un certificado de conclusión de tratamiento en el Hospital Nacional de Niños.



## PAUTAS PARA LAS SESIONES DE SEGUIMIENTO PSICOLÓGICO DE PACIENTES EN HOSPITAL DE ADULTOS CON DIAGNOSTICO DE DREPANOCITOSIS 44-45-46-47

Esta guía está diseñada para el seguimiento e intervención de pacientes que se encuentran en seguimiento médico por drepanocitosis. Los siguientes son los elementos que integran la atención en psicología:

**A).** Todo paciente que es trasladado a un centro hospitalario para adultos debe ser referido a la consulta de Psicología, especialmente para el abordaje de la etapa de acomodación del paciente al nuevo centro sanitario que brindará el seguimiento integral. Se inicia con PASO UNO.

Cuando se trata de pacientes adultos ya establecidos en el centro hospitalario para ellos, se debe enviar al Servicio de Psicología para que reciba atención y seguimiento como parte de su tratamiento integral. Se inicia con PASO DOS.

**PASO UNO:** Primera sesión con pacientes recién enviados a centros hospitalarios para adultos: se aborda el tema del traslado hospitalario, sus primeras impresiones en la consulta médica. Se revisan conceptos básicos sobre la enfermedad, se brinda contención e intervención en casos de crisis emocional. Se deja cita en Psicología.

**PASO DOS:** Segunda sesión con pacientes recién enviados o primera sesión para pacientes establecidos en el centro hospitalario para adultos: se indagan aspectos básicos sobre la enfermedad y se toman datos del paciente respecto a historia familiar, redes de apoyo, recursos emocionales, relación de pareja y otros aspectos de tipo psicológico y psiquiátrico de la familia del paciente y suyas propias. Manejo del dolor, temores, adherencia a tratamiento, trabajo, estudio, proyecto actual y futuro, sexualidad, autoestima. (VER ANEXO 8). Esto le permite al profesional discriminar aquellos temas a considerar en el abordaje posterior con el paciente, lo cual permite lograr calidad de vida, adherencia a tratamiento, cuidados básicos, manejo de crisis en el hogar, etc., toma de decisiones respecto a las interconsultas o referencias que este paciente pueda necesitar. Se deja próxima cita en Psicología, en caso necesario se puede incluir a las redes de apoyo del paciente.

**Tercera sesión:** se brinda seguimiento a criterio del profesional. En caso necesario se puede incluir a las redes de apoyo del paciente. Las siguientes sesiones dependen de la percepción del profesional respecto al abordaje de las situaciones propias del paciente y la distancia entre una sesión y otra.

**ASPECTOS GENERALES:** Es necesario que el profesional en psicología cuente con una valoración completa del paciente.

- Todo paciente sin importar su edad, debe tener valoración con prueba Wechsler.

- Con pacientes adolescentes y adultos se deben efectuar sesiones individuales para conocer conductas de riesgo relacionadas con abuso de drogas, conductas sexuales, personalidad, adherencia a tratamiento, imagen corporal, relaciones interpersonales, ideas suicidas, proyecto de vida, esperanza de vida, temores y miedos futuros, trabajo, estudio, etc. Dependiendo de la valoración se brinda seguimiento o se refiere al especialista respectivo.

## **B). Sesiones grupales para pacientes adultos**

- Como parte de la labor psicológica se debe hacer abordaje de cuatro grupos principalmente: adolescentes, adultos y adultos con pareja (a las sesiones grupales debe presentarse la pareja), hijos de pacientes.
- Grupo adolescentes/adultos: Consejo genético, Proyecto de vida, temores, control de dolor, autoestima, estigma social, relaciones interpersonales, sexualidad, embarazo, menstruación, menopausia, pareja, grupos de pares, estudio, dificultades académicas, ideas suicidas, hospitalizaciones, medicamentos, adherencia a tratamiento, calidad de vida, embarazo, genética, etc.
- Grupo: ADULTOS CON PAREJA: Consejo genético, Proyecto de vida, temores, control de dolor, autoestima, estigma social, relaciones interpersonales, sexualidad, embarazo, menstruación, menopausia, pareja, grupos de pares, estudio, dificultades académicas, ideas suicidas, hospitalizaciones, medicamentos, adherencia a tratamiento, calidad de vida, embarazo, genética, etc.
- Grupo: HIJOS DE PACIENTES: Percepción de la dinámica familiar, relaciones con el miembro enfermo, manejo de autoridad en casa, roles, etc.

Estas sesiones deben efectuarse una vez al mes, con una duración de una hora y media. Cuando se requiera se puede incluir a otros profesionales del equipo para brindar soporte a la información que se desea que conozcan los participantes. Se inician en febrero de cada año y finalizan en noviembre.

## **C). Valoración psicométrica**

Como parte del abordaje psicológico estos pacientes requieren del empleo de pruebas psicométricas, tengan o no historia de afectación neurológica. Importante emplear escalas Wechsler e informes escritos sobre rendimiento académico por parte de profesores a cargo.

-Escala Wechsler, uso exclusivo de Psicología

## **D). Folletos escritos educativos e informativos**

Estos deben incluir información sobre la enfermedad, cuidados generales, consejo genético, planificación familiar, embarazo y tratamiento, consultas de urgencia, control del dolor, apoyo emocional, etc.

## **E). Convivios para pacientes**

Es importante crear redes de apoyo a lo interno del grupo de pacientes adultos, por esto es necesario que una vez al año se consigan los recursos necesarios para organizar, en un sitio agradable y relajado, un convivio para los pacientes de cada centro hospitalario en forma conjunta. Cada paciente puede



llevar su merienda o algo para compartir con los demás, llevar música y organizar juegos. Se trata de un día para compartir, reírse y conocer a otras personas de diferente edad con distintas condiciones respecto a la enfermedad.

## **8.6- ABORDAJE INTEGRAL EN TRABAJO SOCIAL**

Ante los requerimientos de la actual política de atención en salud, el Código de la Niñez y la Adolescencia, así mismo el interés institucional, surge la necesidad de formular el Protocolo de Atención Social a personas menores de edad con drepanocitosis.

La definición de los criterios del Área de Trabajo Social, permite clarificar y uniformar el tratamiento social para el mejoramiento de la calidad de vida de las personas menores de edad.

La comunidad científica reconoce los cambios profundos que en los últimos 50 años han sucedido en materia de salud en el mundo. La mejoría en las condiciones de vida de las personas, los avances científicos y la organización de la atención de salud, han permitido disminuir la mortalidad materna e infantil, y por lo tanto prolongar la vida. Esto nos ha conducido a un cambio en el perfil epidemiológico, en el que las enfermedades crónicas tienen un papel protagónico en la planificación de políticas en salud.

Pese a estos logros, y según UNICEF, 13 millones de niños mueren anualmente antes de cumplir los 5 años de edad<sup>45\_46\_47\_48\_49\_50</sup>. En el mundo en desarrollo, y muchos otros presentan discapacidades o un retardo en su desarrollo psicomotor. Además, se ha observado un número creciente de niños y adolescentes con enfermedades crónicas (EC) en las últimas dos décadas.

Particularmente, el perfil epidemiológico de Costa Rica, manifiesta cambios que denotan un predominio de Enfermedades Crónicas. Estas se caracterizan por ser difícilmente prevenibles, por requerir de alta tecnología para su curación y proceso de rehabilitación y por su elevado costo de tratamiento.

Esto a su vez, representa implicaciones a nivel económico y social, puesto que requiere de personal especializado, equipo sofisticado, mayor cantidad de recurso humano, mayor estancia hospitalaria, multiplicidad de internamientos, mayores demandas a nivel familiar y comunal, entre otras.

Para este protocolo se entiende la Enfermedad Crónica en personas menores de edad<sup>51</sup> como una situación de pérdida de salud que va más allá de la afectación física, sino que trasciende a un deterioro de funcionalidad en la persona, sostenida en el tiempo, y que puede desencadenar en una condición de vida limitada.

45 Enfermedades crónicas en la infancia. Primer Encuentro Nacional. Santiago, Chile, 23 de septiembre 1989. Editor: N. Vargas - UNICEF.

46 Enfermedades crónicas en la infancia. Clin Pediatr Nort Am Vol.1, 1984.

47 Newacheck W.P., Halfen N. and Budetti P.P. Prevalence of activity limiting chronic conditions among children based on household interviews. J.Chronic Dis 39(2): 63-71, 1986.

48 Cadman D., Boyle M. et al. Chronic illness, disability and mental and social well-being: Findings at the Ontario child health study. Pediatrics 79: 805-813, 1987.

49 Pless I.B., Cripps H.A. et al. Chronic physical illness in childhood: psychological and social effects in adolescence and adult life. Dev Med Child Neurology 31: 746-755, 1989

50 Enfermedades crónicas en la infancia. Chile 1990. Elementos para una cuantificación del problema. Sociedad Chilena de Pediatría. Comité de Enfermedades Crónicas. Santiago-Chile.

51 Perrin C.,Ellen et al. Issues involved in the definition and classification of chronic health conditions. Pediatrics 91 (4): 787-793, 1993.

De la tabla adjunta<sup>52</sup> se desprende que el elemento básico para juzgar la cronicidad es la duración del daño a la salud. Sin embargo, en términos de prevención, rehabilitación y costos, interesa la enfermedad, el compromiso funcional y la presencia de múltiples daños

**Tabla 1. Diversas definiciones de enfermedad crónica del niño**

<ul style="list-style-type: none"><li>- <b>Estudio N.C.H.S. (USA - 1981)</b>, se define enfermo crónico a aquel que tiene una condición de más de tres meses de duración, que limita las funciones normales del niño, o bien aquel que por su condición crónica ha sido hospitalizado por más de un mes. Se incluye en la definición a niños con enfermedades consideradas crónicas, como el asma bronquial.</li><li>- <b>Pless y cols (Gran Bretaña 1989)</b>, cualquier condición de salud de tres o más meses de duración y que no tenga solución.</li><li>- <b>O.C.H.S. (Canadá 1986)</b>, cualquier niño que tenga una condición de salud que limite sus actividades al menos por seis meses.</li><li>- <b>O.M.S. (1981)</b>, define grados de discapacidad: deficiencia, incapacidad y minusvalidez.</li></ul>
--

Por lo tanto, la atención social debe enfocarse hacia la promoción de autocuidado de la salud, así como también en la promoción de estilos de vida saludables, para garantizar la adherencia al tratamiento, utilizando entre otras estrategias la identificación, movilización y articulación de redes de apoyo familiares, comunales, significativas para las personas menores de edad.

**OBJETIVO GENERAL DE LA ATENCIÓN SOCIAL.** Brindar atención integral a las personas menores de edad portadoras de Drepanocitosis, para coadyuvar al mejoramiento de su calidad de vida y el de las familias.

**OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Valorar condiciones sociofamiliares y ambientales de las personas menores de edad referidos a fin de determinar factores protectores y de riesgo.
- Brindar intervención en crisis al paciente y su familia ante la situación que se genera al momento del diagnóstico y en la evolución de la enfermedad.
- Dar acompañamiento a las familias a fin de disminuir el riesgo de abandono y claudicación familiar.
- Desarrollar estrategias socioeducativas dirigidas a las personas menores de edad y sus familias.
- Promover la adherencia al tratamiento de las personas menores de edad portadoras de enfermedades crónicas.
- Sensibilizar a personas afectadas, familia y potencializar redes de apoyo (familiar, comunal e institucional) sobre el diagnóstico.

52 Clínicas Pediátricas de Norte América Vol.1, 1984

<b>PROCESO DE INTERVENCIÓN</b>	<b>DESCRIPCIÓN DE ACTIVIDADES</b>	<b>INSTRUMENTOS DE REGISTRO</b>	<b>PRODUCTOS ESPERADOS</b>
Valoración social	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Recepción de Interconsulta médica</li> <li>2. Registro en el control de casos</li> <li>3. Revisión de antecedentes sociales.</li> <li>4. Cita a padres, encargados y paciente<sup>5</sup>.</li> <li>5. Entrevista a padres, encargados</li> <li>6. Incorporación de información.</li> <li>7. Revisión de expediente de salud.</li> <li>8. Incorporación preeliminar de información a la Base de Datos <sup>6</sup></li> <li>9. Consulta Social</li> <li>10. Notas al expediente de salud.</li> <li>11. Coordinación con equipo de salud tratante intra o interinstitucional.</li> <li>12. Sesión con el paciente.</li> <li>13. Sesión con otros familiares que puedan brindar información</li> <li>14. Supervisión Técnica</li> <li>15. Valoración domiciliaria</li> <li>16. Completar registro en la Base de Datos.</li> <li>17. Definición de plan de tratamiento.<sup>7</sup></li> </ol>	Expediente de salud. Expediente social <sup>8</sup> . Control de casos. Base de datos.	<p>*Personas menores de edad y sus familias con atención oportuna y eficaz.</p> <p>*Situaciones sociales con factores de riesgo y protectores identificados y con plan de tratamiento definido.</p>
Tratamiento	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Coordinaciones interinstitucionales.</li> <li>2. Sesiones con progenitores o responsables.</li> <li>3. Sesión con Equipo Tratante.</li> <li>4. Sesiones socio-terapéuticas.</li> <li>5. Sesiones socioeducativas.</li> <li>6. Identificación y movilización de redes de apoyo familiar, comunal e institucional.</li> <li>7. Elaboración de instrumentos de devolución de información.</li> <li>8. Supervisión Técnica.</li> <li>9. Referencias e Informes Sociales.</li> </ol>	Expediente de salud. Expediente social. Base de datos.	<p>*Personas menores de edad y sus familias, informadas sobre la importancia de la adherencia al tratamiento.</p> <p>*Familias capacitadas, fortalecidas y organizadas para la atención y cuidado del o la paciente.</p>
Seguimiento	<ol style="list-style-type: none"> <li>1- Coordinación con los niveles locales de salud.</li> <li>2- Coordinaciones intra e interinstitucionales.</li> <li>3- Notas de evolución en expediente de salud.</li> <li>4- Supervisión Técnica.</li> <li>5- Sesiones de equipo interdisciplinario.</li> <li>6- Participación en sesiones de clínica.</li> <li>7- Informes de evolución.</li> </ol>	Expediente de salud Expediente social Base de datos	<p>*Personas menores de edad y sus familias, informadas sobre la importancia de la adherencia al tratamiento.</p> <p>*Familias capacitadas, fortalecidas y organizadas para la atención y cuidado del o la paciente.</p>
Evaluación	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Supervisión Técnica.</li> <li>2. Informe Social de cierre<sup>5</sup></li> </ol>	Expediente Social Expediente de Salud Base de datos	*Personas menores de edad que muestran una adecuada adherencia al tratamiento.

<sup>5</sup> En aquellos casos en los que no se observa respuesta positiva de las familias, se enviará Referencia Social a la Oficina Local del Patronato Nacional de la Infancia correspondiente para que se dicten las medidas de protección pertinentes. En estos casos, se brindará apoyo a dicha institución en lo que corresponde al monitoreo de la evolución de la situación familiar y del / la paciente.

## 8.7- PROCESO DE TRANSICIÓN DE SERVICIOS NIÑO-ADOLESCENTE-ADULTO

Cuando por motivos de edad, el paciente debe continuar la atención en otros establecimientos de salud, debe cuidarse con mucho detalle que el paciente y los servicios receptores estén preparados para que la calidad de atención no se afecte. Al respecto, en el Programa de Transición de la atención niños-adolescentes-adultos del Hospital Nacional de Niños, se han elaborado los lineamientos que deben cumplirse. En el apartado 15E algunos aspectos a considerar en el proceso de transición.

## **8.8- EL CARNE DE ATENCIÓN INTEGRAL DE PACIENTES CON DREPANOCITOSIS**

El concepto de atención integral incluye el favorecer la coordinación real entre los diferentes servicios de salud.

Para favorecer la atención de los pacientes con drepanocitosis, se contará con un Carné que sirva de comunicación entre los servicios y favorezca el que cada uno de ellos esté informado de las intervenciones realizadas.

Dicho carne debe tener el siguiente contenido (Ver Anexo 8):

- 1- Identificación:
- 2- Diagnóstico
- 3- Recomendaciones
- 4- Registro de tratamiento.

## **8.9. REGISTRO DE PACIENTES CON DREPANOCITOSIS**

Uno de los aspectos fundamentales que se debe implementar con el objetivo de sistematizar la información de los pacientes con drepanocitosis es contar con un sistema de registro de los pacientes (niños, adolescentes, adultos) que se atienden en todo el país. Este sistema se debe crear con la colaboración tanto de los servicios de atención de niños-as como de adultos en todos los establecimientos de la Caja Costarricense de Seguro Social. La base de datos deben incluir tanto a las personas con la enfermedad como en el rasgo y entre la información que se requiere está: fecha de actualización de información, nombre, número de cédula, diagnóstico (rasgo, tipo de drepanocitosis), teléfonos (habitación, celular, vecinos, etc), correo electrónico, dirección de residencia, EB AIS de pertenencia, centro educativo, condición clínica al momento (presencia de secuelas entre otros), hospital donde reciben atención, tipo de atención recibida (médica, psicológica, rehabilitación, etc.) entre otros.

Esta base de datos se complementará con la información que provenga de los pacientes detectados en otros hospitales y servicios de atención.

Este registro será de uso exclusivo del equipo correspondiente, el cual velará por cumplir con la protección de la confidencialidad.

## 9- REFERENCIAS

- Abarca, G., Navarrete, M., Trejos, R., De Céspedes, C. y Saborío, M. (año). **Hemoglobinas Anormales en la población neonatal de Costa Rica. Rev. biol. trop v.56 n.3 San José sep. 2008.**
- Bunn, H.F. (1997). **Pathogenesis and treatment of sickle cell disease.** New England Journal of Medicine, 337: 762-769.
- Cadman, D., Boyle, M. et al. (1987). **Chronic illness, disability and mental and social well-being: Findings at the Ontario child health study.** Pediatrics 79: 805-813.
- Caja Costarricense de Seguro Social. (2007). **CCSS RENOVADA HACIA EL 2025. Políticas Institucionales 2007-2012. Planeamiento Estratégico Institucional y Programación de Inversiones.** San José, Costa Rica.
- CDC. NIH. (2000). **Consensus Development Program Consensus Development Conference Reports.** MMWR; 49(32); 729-731.
- Cervera, A. y Cela de Julián, E. (Oct.-Dic., 2007). **Anemia Falciforme. Manejo de atención primaria.** Hospital Universitario Gregorio Marañón. Servicio Madrileño de Salud. Revista Pediátrica Atención Primaria. Volumen IX Número 36; 9: 649-668.
- Enfermedades crónicas en la infancia. Clin Pediatr Nort Am Vol.1, 1984.
- Enfermedades crónicas en la infancia. Primer Encuentro Nacional. Santiago, Chile, 23 de septiembre 1989. Editor: N. Vargas - UNICEF.
- Enfermedades crónicas en la infancia. Chile 1990. Elementos para una cuantificación del problema. Sociedad Chilena de Pediatría. Comité de Enfermedades Crónicas. Santiago-Chile.
- Espinosa, E., Svarch, E., Martínez, G. y Hernández, P. **La anemia drepanocítica en Cuba. Experiencia de 30 años.** Instituto de Hematología e Inmunología Ciudad de La Habana, Cuba. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter 1997;12(2)
- Gill, F.M., Sleeper, L.A., Weiner, S.J., et al. (1995). **Clinical events in the first decade in a cohort of infants with sickle cell disease.** Blood.;86 :776-783.

- Goldman, L. y Ausiello, D. (2004). **Cecil Textbook of Medicine**. (22° ed). Philadelphia, Pa: WB Saunders; 1030-1039.
- Guidelines for the control of haemoglobin disorders. Report of the VI th Annual Meeting of the Who Working Group on Haemoglobinopathies, Cagliari, Sardinia, 8-9 April, 1989. Geneva, World Health Organizatio.
- Hoffman, R., Benz Jr., E.J., Shattil, S.J. et al. (Eds). (2005). **Hematology: Basic Principles and Practice**. (4° ed.). Philladelphia, Pa: Churchill Livingstone; 591-634.
- Laird, L., Dezateux, C. y Anionwu, E. (1996). **Neonatal screening for sickle cell disorders: what about the carrier infants?**. B.M.J; (11) 313-407.
- Lane, P.A. (1996). **Sickle cell disease**. *Pediatr Clin North Am*. 43: 639–649).
- Lee, A., Thomas, P., Cupidore, L., Serjeant, B. y Serjeant, G. (1995). **Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study**. *BMJ*. 311: 1600–1602.
- Ley No. 7184. (1990). Convención Sobre los Derechos del Niño. Ratificada y Adoptada por la República de Costa Rica.
- Ley N° 7739. (1998). **Código de la Niñez y la Adolescencia**. Publicado en La Gaceta N° 26 del 6 de febrero de 1998.
- López, C. (2005). **Protocolo de anemia de células falciformes o drepanocitosis**. Bol. S. Vasco-Nav Pediatr; 38: 20-38.
- Miller, S.T., Sleeper, L.A., Pegelow, C.H., et al. (2000). **Prediction of adverse outcomes in children with sickle cell disease**. *New England. Journal Med.*; 342: 83–89.
- Newacheck, W.P., Halfen, N. y Budetti, P.P. (1986). **Prevalence of activity limiting chronic conditions among children based on household interviews**. *Journal Chronic Dis* 39(2): 63-71.
- OMS. Anemia Falciforme. Resolución 59/20 Novena sesión plenaria, 27 de mayo de 2006.

- Paiva e Silva, R.B. y Ramalho, A.S. (1997). **Riscos e beneficios de triagem genética: O traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira.** Cadernos Saúde Pública, Rio de Janeiro. 1049-1057.
- Pereira, F. y Sáenz, I. (1996). **Hemoglobinopatias en niños.** Colombia Med.; 146-149.
- Perrin, C. E. et al. (1993). **Issues involved in the definition and classification of chronic health conditions.** Pediatrics 91 (4): 787-793.
- Platt, O. S., Brambilla, D.J., Rosse, W.F. et al. (1994). **Mortality in sickle cell disease: life expectancy and risk factors for early death.** *New England Journal Med.*; 330: 1639-1644.
- Platt, O.S., Thorington, B.D., Brambilla, D.J., et al. (1991). **Pain in sickle cell disease: rates and risk factors.** *New England Journal Med.*; 325: 11-16.
- Pless, I.B., Cripps, H.A. et al. (1989). **Chronic physical illness in childhood: psychological and social effects in adolescence and adult life.** *Dev Med Child Neurology* 31: 746-755.
- Rodríguez, W., Sáenz, G. y Chaves, M. (1998). **Haplotipos de la hemoglobina S: importancia epidemiológica, antropológica y clínica.** *Rev. Panam Salud Pública.* 8:(3) vol 1.
- Sáenz, G.F., Arroyo, G., Brilla, E., Gutiérrez, A., Barrenechea, M., Valenciano, E. y Jiménez, J. (1971). **Investigación de hemoglobinas anormales en población de raza negra costarricense.** *Rev. Biol, Trop.* , 19 (1, 2) : 251 – 256.
- Sáenz, G.F., Alvarado, M.A., Atmetlla, F., Arroyo, G., Jiménez, R. y Valenciano, E. **Investigación de hemoglobinas anormales en población costarricense del Guanacaste.** *Acta Méd. Cost.* , 16 (2) : 147 – 159, 1973.
- Sáenz, G.F., Alvarado, M.A., Alfaro, E., Barrenechea, M., Jiménez, J. y Montero, G. (1977). **Diagnóstico Neonatal de hemoglobinopatías. Hallazgo en muestras de sangre de cordón umbilical.** *Sangre*, 22 (3): 339 – 345.
- Sáenz, G.F., Elizondo, J., Arroyo, G., Jiménez, J., Montero, G. y Valenciano, E. (1981). **Diagnóstico de hemoglobinopatías y de trastornos afines. Enfoque poblacional del problema.** *Bol. Of. Sanit. Panam.*, 90 (2): 127 – 143.



- Sáenz, G.F., Chaves, M., Sánchez, G., Goebel, W., Barrantes, A., Rodríguez, W., Barrenechea, M., Sáenz, R., Jiménez, M., Montero, A.G. y Jiménez, J. (1989). **Características hematológicas de la drepanocitosis en raza negra costarricense. Recientes consideraciones diagnósticas y fisiopatológicas en torno a la enfermedad.** Rev. Med. Hosp. Nal. Niños. 24 (1 – 2): 31 -48.
- Steinberg, M. (2001). **Disorders of hemoglobin.** New York. Cambridge University Press.
- Talasemia y otras hemoglobinopatías. Informe de la secretaría. World Health Organization. (2006). Washington, D.C.: OMS.
- Valverde, K. (2004). Drepanocitosis, Terapia Actual. Rev. Méd. Hosp. Nac. Niños. San José, Costa Rica. V.39, n.1.
- Vichinsky, E., Hurst, D., Earles, A., Kleman, K. y Lubin, B. (1988). **Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality.** *Pediatrics*.81: 749–755.
- Vichinsky, E.P. (1991). **Comprehensive care in sickle cell disease: its impact on morbidity and mortality.** *Semin Hematol*;28: 220–226.
- Vichinsky, E., Hurst, D., Earles, A., Kleman, K. y Lubin, B. (1988). **Newborn screening for sickle cell disease: effect on mortality.** *Pediatrics*; 81: 749–755.
- Vives, J.L. (2001). **Anemias por defectos congénitos de la hemoglobina. Hemoglobinopatías estructurales y talasemias.** *Medicine*; (8) 51, 2684-2693.
- Weatherall, D. J. y Clegg, J.B. (2001). **Inherited Haemoglobin disorders: an increasing global health problem.** *Bulletin of The World Health Organization*, (8) 79.
- Weatherall, D.J. y Clegg, J.B. (2001). **The Thalassaemia Syndromes.** Oxford, Blackwell Science.
- Wong, W.Y., Powars, D.R., Chan, L., Hiti, A., Johnson, C. y Overturf, G. (1992). **Polysaccharide encapsulated bacterial infection in sickle cell anemia: a thirty year epidemiologic experience.** *Am J Hematol.* 39: 176–182.
- FUNDREPA Consideraciones desde la Perspectiva de la Persona Afectada.. Presentado en Validación 31 agosto. 2010.
- Intervención em Psicología. Adaptada de Protocolo elaborado por Rojas Herrera, Marggie. Hosp. Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, Servicio de Psicología y Psiquiatría. 2009.



## **20. ANEXOS**





CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL  
GERENCIA MÉDICA / ASESORIA  
Teléfono: 2539-1039 / Fax: 2539-1430/2539-1794

17 de agosto de 2012

## CIRCULAR N° 23292-15-MRRL-12

Dr. Julio Calderón Serrano, Director Dirección Red de Servicios de Salud  
Dr. José Miguel Rojas Hidalgo, Director Dirección de Desarrollo Servicios de Salud  
Dr. Álvaro Salas Chaves, Director Dirección de Centros Especializados  
Dr. Daniel Rodríguez Guerrero, Director Centro de Desarrollo Estratégico e Información en Salud y Seguridad Social  
Ing. María de los Ángeles Gutiérrez Brenes, Directora Dirección Proyección de Servicios de Salud  
Dr. Albin Chaves Matamoros, Director Dirección de Farmacoepidemiología  
Dr. Armando Villalobos Castañeda, Director Dirección Regional Servicios de Salud Región Central Sur  
Dr. Roberto Sawyers Copeland, Director Dirección Regional Servicios de Salud Región Huetar Atlántica  
Dr. Anner Angulo Leiva, Director Dirección Regional Servicios de Salud, Región Chorotega  
Dr. Ronald Allen Meneses, Director Dirección Regional Servicios Salud Región Pacífico Central  
Dr. Albin Castro Acuña, Director Dirección Regional Servicios de Salud Región Brunca  
Dra. Marcela Chavarría Barrantes, Directora Dirección Regional Servicios Salud Región Central Norte  
Dr. Gustavo Zeledón Donzo, Director Dirección Regional Servicios de Salud Región Huetar Norte  
Dr. Douglas Montero Chacón, Director a. i. Hospital México  
Dra. Hilda Oreamuno Ramos, Directora Hospital San Juan de Dios  
Dr. Luis Paulino Hernández Castañeda, Director Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia  
Dr. Rodolfo Hernández Gómez, Director Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera"  
Dr. Fernando Morales Martínez, Director Hospital Nac. Geriatria y Gerontología "Dr. Raúl Blanco C."  
Dra. Krisia Díaz Valverde, Directora a.i. Hospital Max Peralta  
Dr. Luis Guillermo Ledezma Izart, Director Hospital de las Mujeres "Dr. Adolfo Carit Eva"  
Dr. Federico Montero Mejía, Director Centro Nacional de Rehabilitación "Dr. Humberto Araya Rojas"  
Dr. Víctor Navarrete Acosta, Director Hospital Nacional Psiquiátrico "Pbro. Manuel A. Chapuí"  
Dra. Seidy Judith Herrera Rodríguez, Directora Hospital Dr. Enrique Baltodano Briceño  
Dra. Yamileth Obando Salazar, Directora Hospital San Vicente de Paul  
Dr. Róger Fernández Durán, Director a. i. Hospital San Francisco de Asís  
Dr. Alexis Rodríguez Madrigal, Director Hospital Dr. Escalante Pradilla  
Dr. Alejandro Álvarez Mora, Director Hospital de San Carlos  
Dra. Olga Álvarez Desanti, Directora Hospital William Allen  
Dr. Manuel Rodríguez Araya, Director Hospital de Golfito  
Dr. Javier Brenes Ortiz, Director Hospital de Guápiles  
Dr. Randall Álvarez Juárez, Director Hospital Monseñor Sanabria  
Dra. Rodette Pérez González, Directora a.i. Hospital Dr. Max Terán Valls  
Dr. Luis Guillermo Parini Brenes, Director, Hospital Los Chiles  
Dr. Ricardo Vega Rodríguez, Director Hospital Dr. Tomás Casas  
Dr. William Martínez Abarca, Director Hospital Ciudad Neily  
Dr. Mario Arias Valle, Director Hospital San Vito  
Dr. Dayer Vidal Romero, Director Hospital Dr. Tony Facio  
Dr. Marvin Palma Lostalo, Director Hospital de Upala  
Dr. Juan José Li Kam, Director Hospital La Anexión



CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL

GERENCIA MÉDICA / ASESORIA

Teléfono: 2539-1039 / Fax: 2539-1430/2539-1794

17 de agosto de 2012

Dr. Francisco Pérez Gutiérrez, Director Hospital San Rafael de Alajuela  
Dr. Jorge Eduardo Chacón Madrigal, Director Hospital Dr. Carlos L. Yolverde Vega.  
Dra. Neïma Alemán Solano, Directora Hospital Dr. Chacón Paut  
Dr. Carlos Solano Salas, Director Clínica Dr. Clorito Picado  
Dra. Olga Mariha Ugarte Ulate, Directora Clínica Dr. Ricardo Moreno Cañas  
Dra. Milena Quijano Barrantes, Directora Clínica Dr. Solón Núñez Frutos  
Dra. Laura Castro Niño, Directora Clínica de Pavas  
Dr. Héctor Araya Zamora, Director Clínica Dr. Marcial Fallas  
Dr. Pedro González Morera, Director Clínica de Goicoechea  
Dra. Seidy Arce Castro, Directora Clínica de Moravia  
Dr. Zeirith Rojas Cerna, Director Clínica de Coronado  
Dra. Cristina Vásquez Evangelisti, Directora Clínica Dr. Carlos Durán Cortín  
Dr. Pedro González Morera, Director Clínica Dr. Jiménez Núñez  
Dr. Gonzalo Zúñiga Mendoza, Director Clínica Central  
Dra. Carmen Peralta Miranda, Directora Área de Salud de Desamparados 3  
Dr. Isaias Salas Herrera, Director Centro Nacional del Dolor y Cuidados Paliativos  
Dr. Mauricio Vargas Fuentes, Director Área de Salud Montes de Oca-Curridabat Convenio CCSS-UCR-PAIS  
Dr. José Fabio Barquero Bolaños, Director Clínica Dr. Rodrigo Fournier  
Presente

**ASUNTO: MANUAL TÉCNICO PARA LA ATENCIÓN DE PERSONAS CON DREPANOCITOSIS"**

Estimados (as) doctores (as):

Para dar cumplimiento a la Resolución de la Sala Constitucional N° 2010-009358, de las catorce horas con cuarenta y ocho minutos del veintiséis de mayo de 2010, en la que se le ordena a la Caja Costarricense de Seguro Social: *"poner a disposición de todos los centros de salud de esa institución un instrumento clínico uniforme, estandarizado a nivel nacional para el tratamiento y control de todos los pacientes con drepanocitosis..."* por lo que se confecciona el "Manual Técnico: atención de personas con drepanocitosis", versión 1.0, el cual en este acto se le hace llegar para su conocimiento, divulgación y aplicación obligatoria inmediata.

Atentamente,

Dra. María Eugenia Villalta Bonilla  
GERENTE



MEVB/ICHG/MRRL

📁 Archivo

## **ANEXO 1**

### **GUIÓN PARA PARA SEGUIR CON LOS PADRES EN LA LLAMADA POR TELÉFONO PARA COMUNICAR LA NECESIDAD DE TOMAR UNA SEGUNDA MUESTRA EN CASO DE DIFICULTADES DE LA PRIMERA.**

*-Buenos (días, tardes) le habla... (dar el nombre y la función del funcionario) del laboratorio de tamizaje,*

*-¿Hablo con alguno de los padres del bebé?*

\_\_\_\_\_ (anotar la hora, la fecha y el nombre de la persona con la que se habla),

*-Le llamo porque hace un tiempo le practicaron a su bebé la prueba de tamizaje, conocida como la prueba del talón, resulta que la muestra que fue enviada al laboratorio no es suficiente y se requiere de más sangre, no solo del bebé sino de ustedes también.*

*El propósito de la llamada no es alarmarlos, sino que el examen de su bebé pueda ser realizado en su totalidad, así que nos gustaría poder concertar una cita para volver a repetir la prueba..*

*Esta quedaría para el día\_\_\_\_\_.*

*Luego de que se hagan estas pruebas se les informará sobre su resultado, en este momento no contamos con la información completa ya que lo que nos interesa es repetir el examen. Muchas gracias y estamos para servirle.*

*Cualquier otra información puede llamar al teléfono\_\_\_\_\_*

*En caso de que los padres se alarmen y pregunten que si algo salió mal con la prueba anterior, la persona que está haciendo la llamada con voz muy pausada responde lo siguiente:*

*Que pena señor (señora) eso no lo sé, yo soy solamente la persona encargada de llamar y coordinar la nueva cita, sin embargo una vez que el examen nuevo tenga resultados, el microbiólogo encargado les hará la llamada en caso de existir alguna alteración o se les asignará cita con un médico pediatra, pero esto solo en caso de existir algún hallazgo que lo amerite.*

*Muchas gracias.*

## ANEXO 2

### PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE DREPANOCITOSIS

#### ¿QUÉ ES LA HEMOGLOBINA?

Es una proteína dentro de los glóbulos rojos. Da el color rojo a la sangre y lleva oxígeno a todas las partes del cuerpo. Hay muchos tipos. El más común es la hemoglobina A. Este tipo permite que los glóbulos rojos funcionen normalmente. Los tipos de hemoglobina se pasan de padres a hijos en los genes. Los genes son partículas diminutas con información que se encuentran en el esperma del padre y el óvulo de la madre. Juntos, estos genes forman un patrón para una vida nueva. La mayoría de las personas tiene dos genes de hemoglobina A. Obtuvieron un gen de hemoglobina A de cada padre.

#### ¿CUÁL ES LA HEMOGLOBINA NORMAL?

La hemoglobina normal es la denominada AA. Que se obtiene al heredar un gen A materno y un gen A paterno.

#### ¿QUÉ ES LA HEMOGLOBINA S ?

La hemoglobina S es la hemoglobina de células falciformes que tiene una estructura diferente a la hemoglobina A. La hemoglobina S se encuentra con mayor frecuencia en personas cuyas familias vinieron de África, México, América Central, India Medio Oriente y partes de Europa y Asia. Sin embargo cualquiera puede tener hemoglobina S en la sangre.

#### ¿QUÉ SIGNIFICA SER PORTADOR O TENER EL RASGO DE UNA HEMOGLOBINA ANORMAL (AS O AC)?

El portador tiene dos tipos de glóbulos rojos, uno normal con hemoglobina A de uno de los padres y el otro un gen de hemoglobina S del otro padre. El bebé **nunca tendrá la enfermedad** de anemia por células falciformes o anemia drepanocítica, solo llevará el rasgo y lo heredará a sus siguientes generaciones. El ser portador no afecta la posibilidad de que el bebé tenga una vida saludable ya que NO está enfermo. Las personas portadoras o con rasgo tienen suficiente hemoglobina A como para que los glóbulos rojos funcionen normalmente. Hay otros rasgos comunes de hemoglobina como el rasgo C (AC) y rasgo de beta talasemia.

#### ¿CÚAL ES LA IMPORTANCIA DE CONOCER SI SE ES PORTADOR DE UNA HEMOGLOBINA ANORMAL?

La importancia de conocer si se es portador o no le permite a una pareja asegurarse que sus futuros bebés serán sanos o portadores pero no enfermos por anemia falciforme o anemia drepanocítica.

Si un padre es portador (AS) y el otro padre tiene hemoglobina normal (AA).

Para cada gestación existe un 50% de probabilidad de heredar el estado de portador (AS) y 50% de heredar un estado normal (AA). Los niños resultantes serán sanos o portadores pero nunca enfermos.



### **¿QUE SUCEDE SI AMBOS PADRES SON PORTADORES?**

Si ambos padres son portadores (AS), por cada gestación existe un 25% de probabilidad de tener una hemoglobina normal (AA), un 25% de tener la enfermedad (SS) y un 50% de heredar el estado de portador.

En estos casos el bebé obtiene un gen de hemolobina S de uno de los padres y un gen para S, C, o beta talasemia del otro padre. Esta enfermedad puede causar problemas serios a largo plazo.

### **¿SI MI BEBÉ ES PORTADOR REQUIERE TRATAMIENTO?**

No. El estado de portador no es contagioso y **nunca puede convertirse en una enfermedad de anemia por células falciformes o anemia drepanocítica.**

### **¿SI MI BEBÉ ES ENFERMO REQUIERE TRATAMIENTO?**

Si. El niño presentará síntomas después de cuarto mes de vida. Esta enfermedad cambia la forma de las células rojas de la sangre. Estas células toman formas alargadas (drepanocitos) que pueden causar bloqueos sanguíneos que obstruyen la oxigenación de tejidos en ciertas partes del cuerpo. El buen cuidado médico, la educación de los padres y la familia que rodea al bebé, los antibióticos y la vacunación temprana pueden disminuir las complicaciones de vida o muerte de niños con drepanocitosis al igual que el tratamiento y el seguimiento médico de la enfermedad a lo largo de la vida.

### **¿CUÁNTOS TIPOS DE ENFERMEDAD DE CÁLULAS FALCIFORMES HAY?**

Hay muchos tipos. Los dos más comunes son enfermedad por SS y enfermedad por SC. También existe enfermedad por Sbeta talasemia pero es menos común. Algunas personas con enfermedad de células falciformes tienen menos problemas que otras porque los síntomas varían de persona a persona.

### **¿CÓMO SE TRATA LA ENFERMEDAD?**

- La enfermedad de células falciformes es algo que dura toda la vida.
- Requiere atención médica continua.
- Las infecciones son un problema serio para el bebé.
- Los tratamientos nuevos pueden mejorar la calidad y duración de la vida.
- Los trasplantes de médula ósea y de sangre de cordón umbilical pueden curar a algunos niños con una forma grave de la enfermedad. Sin embargo, estos tratamientos tienen ciertos riesgos médicos.



## ANEXO 3

### INFORMACIÓN PARA PADRES Y MADRES DE FAMILIA SOBRE DREPANOCITOSIS

Estimados padres de familia, es posible que en este momento usted y su familia se encuentren confundidos respecto a la noticia que recibieron de que su bebé es portador del rasgo de drepanocitosis o que padece esta enfermedad.

Como sabemos que es muy difícil comprender en forma inmediata todo lo relacionado con el tema, hemos preparado este folleto informativo que sirva de guía y de respuesta a algunas de las múltiples preguntas que usted y los suyos tengan.

Lo ideal es que, después de leerlo, usted pueda informarse directamente con el médico a cargo.

#### **¿QUE SIGNIFICA TENER EL RASGO DE DREPANOCITOSIS?**

Todos los seres humanos tenemos en sangre los glóbulos rojos y en estos una sustancia llamada hemoglobina. En el rasgo de drepanocitosis además de la hemoglobina normal, se tiene una hemoglobina de un tipo diferente.

Es importante saber que la hemoglobina es una parte de los glóbulos rojos de la sangre que hace que ésta se vea roja y su función es la del transporte oxígeno desde los pulmones a todas las otras partes del cuerpo.

Este rasgo no hace a la persona diferente de los demás. De todas formas, cada ser humano es de por sí un ser único e individual, con características propias: orejas pequeñas o grandes, nariz grande o pequeña, etc.

Hay que tener claro que el tipo de hemoglobina se hereda de la misma forma que el color de ojos o el color de cabello.

Una persona con el rasgo de drepanocitosis ha heredado el rasgo de uno de sus padres, es un portador pero no padece la enfermedad.

Por lo tanto tener el rasgo de drepanocitosis no es peligroso para la salud física o emocional. Posiblemente hay en el mundo personas que desconocen que poseen esto en su sangre.

Actualmente los exámenes modernos permite que los laboratorios de Tamizaje puedan detectar la presencia de este rasgo desde recién nacidos, también lo pueden averiguar para individuos adultos, pero hay que hacer el examen para saberlo.

## **CUIDADOS PARA EL PORTADOR DE EL RASGO DE DREPANOCITOSIS**

El rasgo de drepanocitosis rara vez causa algún problema médico, pero hay que tomar en cuenta dos situaciones:

- 1.- Una persona con rasgo de drepanocitosis puede sufrir episodios de dolor cuando está expuesta a una presión baja de oxígeno, cuando viajan en avión o van a sitios muy altos (como Quito en Ecuador, Monte Everest, etc).
- 2.- Las personas que tienen el rasgo de drepanocitosis pueden ocasionalmente tener cantidades microscópicas de sangre en la orina. Esta condición generalmente no es peligrosa.

Es importante que su hijo/a conozca que su sangre tiene el rasgo de drepanocitosis. Los padres son las personas indicadas, junto con el médico para ayudar al niño a comprender el significado de esta condición, además de explicarles que es hereditaria y que puede ser transmitida a sus hijos.

Un bebé con rasgo de drepanocitosis es un portador de la enfermedad pero no la padece por lo que no necesita tratamiento. El estado de portador no es contagioso y nunca puede convertirse en drepanocitosis, lo único que puede suceder es transmitirla a sus hijos y por esto es importante solicitar consejo genético.

ANEXO 4

**BOLETA PARA LA RECOLECCIÓN DE DATOS EN FAMILIAS Y PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE DREPANOCITOSIS**

**FECHA DE PRIMER CONTACTO EN PSICOLOGÍA:** \_\_\_\_\_

Quien envía el caso? \_\_\_\_\_

Psicólogo que atiende el caso: \_\_\_\_\_

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha nacimiento: \_\_\_\_\_ Expediente \_\_\_\_\_

Sexo: \_\_\_\_\_ Religión: \_\_\_\_\_ Nacionalidad: \_\_\_\_\_

Fecha de diagnóstico por anemia drepanocítica: \_\_\_\_\_

Quien informó el diagnóstico? \_\_\_\_\_

Resumen de lo que los padres comprenden del diagnóstico: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Tratamiento médico actual en el paciente: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Existen dificultades para la ingesta del medicamento?

Explique \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Dirección hogar: \_\_\_\_\_

Teléfonos: \_\_\_\_\_

Nombre padre: \_\_\_\_\_

Lugar de trabajo: \_\_\_\_\_

Nombre madre: \_\_\_\_\_

Lugar de trabajo: \_\_\_\_\_

Número de personas que viven con el paciente (nombre y edad): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Anotar si ambos padres viven juntos, de no ser así

explicar: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**DATOS SOBRE EL PACIENTE:**

Escolaridad: \_\_\_\_\_

Ha repetido grados? Porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Anotar si existen problemas académicos en la actualidad o si está con adecuación curricular: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Alguna vez ha sido valorado por Psicología con pruebas psicométricas? Cuándo y porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Resultado de pruebas psicométricas:

CI Gobal: \_\_\_\_\_

CI Verbal: \_\_\_\_\_

CI Ejecucion: \_\_\_\_\_

Nombre institución educativa: \_\_\_\_\_

Nombre del docente: \_\_\_\_\_

Teléfono institución educativa: \_\_\_\_\_

Describir las crisis de dolor: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Qué hacen en casa cuando se presentan las crisis de dolor: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

El paciente presenta enuresis (anote edad actual): \_\_\_\_\_

Anotar talla, peso, visión y audición anualmente:

<b>Año:</b>								
TALLA								
PESO								
VISIÓN								
AUDICIÓN								

**ADOLESCENCIA:**

Relación del paciente con jóvenes de su edad? \_\_\_\_\_

Ciclos menstruales: \_\_\_\_\_

Satisfacción con aspecto personal? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Otras conductas: \_\_\_\_\_

Qué conoce el paciente sobre su enfermedad? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Qué piensa el paciente sobre su futuro relacionado con la enfermedad? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Describir al paciente en cuanto a su conducta y personalidad: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Anotar si alguno de los ítems está presente en el paciente y la fecha en que se hace el hallazgo:

<b>FECHAS:</b>					
Planificación familiar (tipo de anticonceptivos)					
Actividad sexual (cuando inició?)					
Uso drogas (alcohol, fumado, otro)					
Problemas dentales					
Cicatrices					
Ictericia					
Retraso puberal (anote edad y tipo de retraso encontrado)					

**DATOS FAMILIARES:**

Describir relación del paciente con sus padres: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Describir relación del paciente con sus hermanos: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Quien funge como cuidador/es principal/es del paciente en casa y durante hospitalizaciones? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Pruebas psicodiagnósticas: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Referencias a psiquiatría: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## ANEXO 5

### INFORMACIÓN PARA LA INSTITUCIÓN EDUCATIVA DONDE ASISTE EL PACIENTE CON DREPANOCITOSIS<sup>53</sup>

Sirva la presente para saludarlos e informarlos respecto al estado de salud del paciente \_\_\_\_\_, diagnosticado el \_\_\_\_\_ como portador de **DREPANOCITOSIS**. Actualmente se encuentra en control médico en el Servicio de Hematología del Hospital Nacional de Niños. Este documento es de uso exclusivo, para informar a la Institución Educativa sobre el estado de salud del paciente. No debe ser empleado para ningún otro tipo de trámite.

La DREPANOCITOSIS es una enfermedad que se transmite de padres a hijos, en la cual los glóbulos rojos presentan una forma semilunar anormal (los glóbulos rojos normalmente tienen una forma de disco). Estas células frágiles en forma semilunar llevan menos oxígeno a los tejidos corporales e igualmente se pueden atorar más fácilmente en pequeños vasos sanguíneos y romperse en pedazos que interrumpen el flujo sanguíneo. La disminución de la oxigenación de los tejidos y la obstrucción de los vasos sanguíneos puede **producir crisis dolorosas, infecciones bacterianas graves y necrosis** (la necrosis es la muerte de un conjunto de células o de cualquier tejido del organismo, provocada por un agente nocivo que causa una lesión tan grave que no se puede reparar o curar.).

Por lo descrito con anterioridad es importante que ustedes conozcan que estos pacientes suelen ausentarse de lecciones debido a:

- crisis por dolor que ameritan hospitalización para su manejo y control
- hospitalización o manejo en el hogar por infecciones producidas por bacterias.
- hospitalizaciones para manejo de lesiones graves que provoquen necrosis (muerte de células) en algún sitio del cuerpo del paciente.

Por esta razón, el paciente y sus padres, amparados en la Ley General de Salud donde se lee en su artículo 13, *“Todo niño tiene derecho a que sus padres y el estado velen por su salud y por su desarrollo físico y psicológico normal”* y en su artículo 14 *“Es obligación de los padres cumplir con las instrucciones y controles médicos que se les imponga para velar por la salud de los menores a su cargo”* están en obligación de traer al paciente a las consultas de control, así como en aquellos momentos de urgencia.

Para efectos de la Institución Educativa es importante retomar el artículo 18 de la Ley 7600 donde señala que *“Las personas con necesidades educativas especiales podrán recibir su educación en el Sistema Educativo Regular, con los servicios de apoyo requeridos. Los estudiantes que no puedan satisfacer sus necesidades en las aulas regulares, contarán con servicio apropiado, que garanticen su desarrollo y bienestar, incluyendo los brindados en los centros de enseñanza especial. La educación de las personas con discapacidad deberá ser de igual calidad. Impartirse durante los mismos horarios, preferentemente en el centro educativo más cercano al lugar de residencia*

<sup>53</sup> Tomado del modelo seguido en el Servicio de Hematología. Hospital Nacional de Niños. Dr. Carlos Sáenz Herrera.



*y basarse en las normas y aspiraciones que orientan los niveles del sistema educativo” . También es necesario retomar el Artículo 21 donde “El Ministerio de Educación Pública garantizará que los estudiantes que, por causa de hospitalización o convalecencia, se encuentren imposibilitados para asistir temporalmente a un centro educativo, cuenten con las opciones necesarias para continuar con su programa de estudios durante ese período. Estos estudios tendrán el reconocimiento oficial”.* Lo anterior ampara al paciente y sus padres para obtener los apoyos necesarios que le permitan continuar con su educación formal.

Es importante informarles que el Hospital Nacional de Niños cuenta con un Docente que brinda atención a los pacientes con DREPANOCITOSIS durante sus periodos de hospitalización, el cual toma en cuenta siempre su estado de salud y posibilidad para realizar actividades educativas. El equipo interdisciplinario que trabaja y atiende a estos pacientes ofrece cada año un Curso para padres y docentes el cual permite a los participantes obtener información directa de los profesionales que brindan seguimiento a los pacientes con drepanocitosis. El curso se lleva a cabo en el auditorio del Hospital Nacional de Niños ubicado en el primer piso del Edificio de Tamizaje el primer lunes del mes de \_\_\_\_\_.

Como trabajo conjunto para esta población se cuenta con un profesional en Psicología y uno en Trabajo Social usted los puede contactar al teléfono 22 22 01 22 ext \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_.

Agradecemos todo el apoyo que su institución pueda brindar a este paciente.

Este documento es de uso exclusivo, para informar a la Institución Educativa sobre el estado de salud del paciente. No debe ser empleado para ningún otro tipo de trámite.

Cordialmente,

Servicio de Hematología Hospital Nacional de Niños

## ANEXO 6

### CUESTIONARIO PARA DOCENTES DE PACIENTES CON DREPANOCITOSIS .

Para el equipo tratante es muy importante obtener información sobre el funcionamiento del paciente en clase. Le agradecemos su colaboración.

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha nacimiento: \_\_\_\_\_ Fecha en que recibe el cuestionario: \_\_\_\_\_

Nombre institución educativa: \_\_\_\_\_

Nombre del docente: \_\_\_\_\_

Tiempo que tiene el docente de conocer al paciente: (se solicita que el docente que lo llene tenga más de 6 meses de conocer al paciente) \_\_\_\_\_

Teléfono institución educativa: \_\_\_\_\_

Escolaridad del paciente: \_\_\_\_\_

El paciente ha repetido grados? Porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Anotar si existen problemas académicos en la actualidad o si está con adecuación curricular: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Alguna vez ha sido valorado por Psicología con pruebas psicométricas, para conocer funcionamiento intelectual (CI)? Cuándo y porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Describe el comportamiento disciplinario del paciente en el aula: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Materias en las que presenta dificultad: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Materias en las que presenta habilidad: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Describe el funcionamiento durante la clase (muestra interés por la materia, por participar, es responsable con sus trabajos, etc) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Desempeño en matemática: (marque la que más describe al niño)

- a) muy por debajo del grupo,
- b) por debajo del grupo,
- c) al mismo nivel que el grupo,
- d) por encima del grupo
- e) muy por encima del grupo.

Desempeño en español: (marque la que más describe al niño)

- a) muy por debajo del grupo,
- b) por debajo del grupo,
- c) al mismo nivel que el grupo,
- d) por encima del grupo
- e) muy por encima del grupo.

A continuación se le presenta una lista, marque con X aquellas opciones que describen al paciente en clase:

- |                          |                          |                               |                          |
|--------------------------|--------------------------|-------------------------------|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>      | <input type="checkbox"/> |
| tímido                   | cooperador               | interesado                    | participativo            |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>      | <input type="checkbox"/> |
| desobediente             | inquieto                 | intolerancia a la frustración | retraído                 |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>      | <input type="checkbox"/> |
| afectuoso                | desordenado              | olvida las cosas              | enojado                  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>      | <input type="checkbox"/> |
| distraído                | mentiroso                | temeroso                      | no sigue instrucciones   |

Fecha en que usted envió el cuestionario hacia el hospital: \_\_\_\_\_

Muchas gracias!

**ANEXO 7**  
**BOLETA PARA LA RECOLECCIÓN DE DATOS EN PACIENTES ADULTOS CON**  
**DIAGNOSTICO DE DREPANOCITOSIS**

**FECHA DE PRIMER CONTACTO EN PSICOLOGÍA:** \_\_\_\_\_

Quien envía el caso? \_\_\_\_\_

Razones de envió? \_\_\_\_\_

Psicólogo que llena la boleta: \_\_\_\_\_

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha nacimiento: \_\_\_\_\_ Expediente \_\_\_\_\_

Sexo: \_\_\_\_\_ Religión: \_\_\_\_\_ Nacionalidad: \_\_\_\_\_

Dirección hogar: \_\_\_\_\_

Teléfonos: \_\_\_\_\_

Correo electrónico: \_\_\_\_\_

Fecha de diagnóstico por anemia drepanocítica: \_\_\_\_\_

Quien informó el diagnóstico? \_\_\_\_\_

Durante la infancia quien le explicó sobre la enfermedad? \_\_\_\_\_

Anotar si durante la infancia recibió seguimiento psicológico o psiquiátrico: (explique razones)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Resumen de lo que el paciente comprende del diagnóstico: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Tratamiento médico actual en el paciente: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Existen dificultades para la ingesta del medicamento? Explique \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Nombre de personas que viven con el paciente y edades: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Anotar condición civil del paciente: \_\_\_\_\_

**DATOS SOBRE EL PACIENTE:**

Escolaridad: \_\_\_\_\_

Ha repetido grados? Porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Anotar si existen problemas académicos en la actualidad o si está con adecuación curricular:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Alguna vez ha sido valorado por Psicología con pruebas psicométricas? Cuándo y porqué? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Resultado de pruebas psicométricas:

CI Gobal: \_\_\_\_\_

CI Verbal: \_\_\_\_\_

CI Ejecucion: \_\_\_\_\_

Describir las crisis de dolor: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Qué hace cuando se presentan las crisis de

dolor: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Anotar talla, peso, visión y audición anualmente:

<b>Año:</b>								
TALLA								
PESO								
VISIÓN								
AUDICIÓN								

**ADOLESCENCIA:**

Relación del paciente con jóvenes de su edad? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Ciclos menstruales: \_\_\_\_\_

Satisfacción con aspecto personal? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Otras conductas: \_\_\_\_\_

En caso de ser varón, preguntar por crisis de priapismo (erecciones producto de crisis de dolor)?

Dificultades con retraso de crecimiento, manejo en su hogar? \_\_\_\_\_

Qué conoce el paciente sobre su enfermedad? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Qué piensa el paciente sobre su futuro relacionado con la enfermedad? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Describir al paciente en cuanto a su conducta y personalidad: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Anotar si alguno de los ítems está presente en el paciente y la fecha en que se hace el hallazgo:

<b>FECHAS:</b>					
Planificación familiar (tipo de anticonceptivos)					
Actividad sexual (cuando inició?)					
Uso drogas (alcohol, fumado, otro)					
Problemas dentales					
Cicatrices					
Ictericia					
Retraso puberal (anote edad y tipo de retraso encontrado)					
Úlcera sicklemicas (úlceras en tobillos)					
Desgaste de húmero y fémur (hombro y cadera)					

Indagar sobre insomnio:

---

---

Indagar sobre ideas suicidas:

---

---



**DATOS FAMILIARES Y DE PAREJA:**

Describir relación del paciente con su pareja, amigos, compañeros o padres: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Describir relación del paciente con sus hermanos: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Quien ayuda al paciente durante hospitalizaciones o periodos de crisis? Anote teléfonos y nombres y relación: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Pruebas psicodiagnósticas: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Referencias a psiquiatría: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**SUGERENCIAS:**

Es muy importante que los profesionales no hematólogos reciban entrenamiento por parte de estos sobre aspectos básicos de la enfermedad, evolución, crisis de dolor, implicaciones, etc. Para que todos puedan conocer el lenguaje médico de la enfermedad y paso a paso lo que esta pueda ocasionarle al paciente, así cada profesional sabiendo todo esto, sabe de que forma debe intervenir y hacia donde guiar sus acciones.

CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL  
GERENCIA MÉDICA  
DIRECCIÓN DESARROLLO SERVICIOS DE SALUD  
ÁREA ATENCIÓN INTEGRAL

**ANEXO 8**  
**CARNÉ DE ATENCIÓN INTEGRAL DE PACIENTES CON**  
**DREPANOCITOSIS**

NOMBRE::

CEDULA :

Costa Rica  
San José.

-2-

Al portador de este carnet se le ha diagnosticado drepanocitosis\_\_\_\_\_ (anotar tipo). De acuerdo a esto y por las implicaciones que tiene en su salud, debe considerarse una prioridad su atención y en particular el registro en forma resumida de los procedimientos que se llevan a cabo en los diversos servicios de salud.

El Carné pretende servir como medio de comunicación entre los servicios y profesionales de salud, lo cual favorece el intercambio de información de cada una de las intervenciones realizadas, siempre debe ser portado por las personas con el diagnóstico de Drepanocitosis y en los servicios de salud debe ser solicitado cuando es atendido y se deben llenar los espacios correspondientes.

-3-

IDENTIFICACIÓN

Nombre completo:

No identificación:

Teléfonos (habitación, celular, otros):

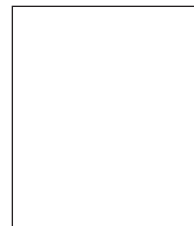
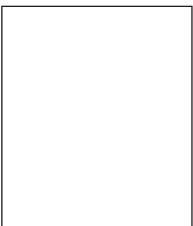
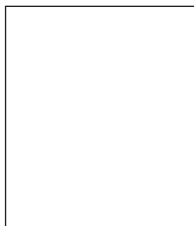
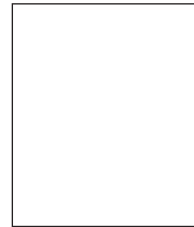
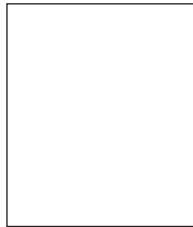
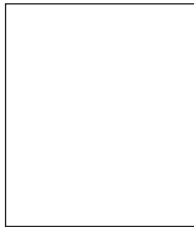
Dirección precisa de residencia:

Correo Electrónico:

Grupo y Rh:

FOTOGRAFÍAS

(anotar edad)



Huella digital dedo índice derecho:

-4-

## RECOMENDACIONES

### LO QUE SE DEBE EVITAR HACER

CONTROL DE CONSULTAS Y RECOMENDACIONES

FECHA	SITIO	NOMBRE DE FUNCIONARIO	DX	TX DADO	RECOMENDACIONES

-6-

CONTROL DE CONSULTAS Y RECOMENDACIONES

FECHA	SITIO	NOMBRE DE FUNCIONARIO	DX	TX DADO	RECOMENDACIONES

-7-

### CONTROL DE CONSULTAS Y RECOMENDACIONES

FECHA	SITIO	NOMBRE DE FUNCIONARIO	DX	TX DADO	RECOMENDACIONES



**CONTROL DE CONSULTAS Y RECOMENDACIONES**

FECHA	SITIO	NOMBRE DE FUNCIONARIO	DX	TX DADO	RECOMENDACIONES

-9-

TELÉFONOS DONDE LLAMAR EN CASO DE DUDA

HEMATOLOGÍA HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS:

LABORATORIO TAMIZAJE NEONATAL:

PSICOLOGÍA HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS:

TRABAJO SOCIAL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS:

FARMACIA HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS:

-10-

### DERECHOS DE LOS PERSONAS CON DREPANOCITOSIS

- Derecho a atención inmediata.
- Cumplir sus derechos humanos como persona de acuerdo a sus necesidades específicas.
- Derecho a la confidencialidad.
- Derecho a la información.
- Derecho a que se respete su opinión.
- Derecho a la integridad y al honor.
- Derecho a la atención integral con calidad y seguridad.
- Derecho a la no discriminación por ninguna circunstancia.
- Derecho a recibir atención integral interdisciplinaria.

### RESPONSABILIDADES DE LAS PERSONAS CON DREPANOCITOSIS

- Tomar en cuenta las recomendaciones que se dan en los servicios de salud.
- Cumplir con los tratamientos indicados.
- Portar y cuidar el carnet.
- Compartir los conocimientos sobre drepanocitosis con la familia, la comunidad y otras personas con la misma enfermedad.

