Células falciformes: un gen, muchas caras y la búsqueda de una cura

(NAPSM)—En el 2000, Mercy Mendoza, a los 3 años, languidecía con una enfermedad misteriosa. Su abuela, desesperanzada, compró un sitio donde enterrarla en el pueblito de Honduras donde vivían. La hinchazón, el dolor y la inmovilidad la debilitaban. Finalmente, un médico que había estudiado en los Estados Unidos acertó: era la enfermedad de células falciformes, un trastorno sanguíneo hereditario.

Trece años antes, en la India, a los 4 meses de nacido a Kirti Dasu le diagnosticaron la misma afección. Y la misma suerte corrió, su hermano menor. Pero mientras Kirti, ahora de 30 años, sobrevivió, su hermano no. "[Los médicos] no sabían mucho, por lo que lo sometieron al mismo tratamiento que a mí y fue fatal", dijo Dasu, cuyos padres finalmente lo trajeron a los Estados Unidos para recibir tratamiento y atención.

Casi al mismo tiempo en Des Moines, Iowa, Cassandra Trimnell fue la primera bebé diagnosticada con la enfermedad de células falciformes, a través del nuevo programa de detección de recién nacidos de ese estado. Su madre estaba aturdida. "Como la mayoría en la comunidad afroamericana, ella no sabía que tenía el rasgo de la célula falciforme hasta que nació su hermosa bebé", dijo Trimnell, de 31 años, pero su mamá consiguió la atención que Cassandra necesitaba.

Las experiencias de Mendoza, Dasu y Trimnell, en continentes separados por miles de kilómetros, marcaron sus vidas: hoy los tres abogan por la concientización y educación sobre esta enfermedad. Sus historias hablan del complejo viaje del rasgo de la célula falciforme. También subrayan una verdad poco conocida: que la enfermedad de células falciformes, el trastorno sanguíneo hereditario más común, afecta a una franja sorprendentemente diversa de la población mundial.

Aunque es una enfermedad rara, afecta a por lo menos 100,000 personas en los Estados Unidos, principalmente afroamericanos, pero también hispanos y asiáticos, y 20 millones en todo el mundo, quienes no solo comparten un diagnóstico. Según nuevas investigaciones, tal vez tengan un antepasado común que vivió hace unos 7,300 años en lo que hoy es el desierto del Sahara.

El niño nació con una mutación genética que pasó de una generación a otra porque protege contra la malaria, una enfermedad mortal. Sin embargo, también produce glóbulos rojos anormales, en forma de hoz. Un niño desarrolla la enfermedad de células falciformes si hereda dos copias defectuosas del gen, una de la madre y otra del padre.

Como Mendoza, Dasu, Trimnell y otros con la afección saben, los resultados pueden ser graves. Las células falciformes pueden obstruir los vasos sanguíneos y privar a las células de oxígeno. A su vez, esta falta de oxígeno hace estragos en el cuerpo, daña los órganos, causa un dolor severo y puede llevar a una muerte prematura.

"En quince minutos, podría tener una crisis con dolor en el pecho o no poder respirar", dijo Mendoza. "Hay veces que tengo que ir al hospital y no creo que voy a poder llegar".

Los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) invierten unos 100 millones de dólares por año en la investigación de la enfermedad de células falciformes. Para acelerar la experimentación genética, el Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre del NIH (NHLBI, por sus siglas en inglés) lanzó la Iniciativa para la Cura de las Células Falciformes, que busca llevar las terapias genéticas más prometedoras a estudios clínicos en un período de 5 a 10 años.

"A través de esta iniciativa, los investigadores aprovecharán el creciente número de herramientas a su disposición para corregir o compensar el gen defectuoso que causa esta dolorosa enfermedad", dijo Keith Hoots, director de la División de Enfermedades y Recursos de Sangre del NHLBI.

El objetivo, agregó, es encontrar más de una cura porque los pacientes responden de manera diferente, dependiendo de sus edades y otros factores. Por ejemplo, los trasplantes de médula ósea, la única cura para la enfermedad de células falciformes hasta la fecha, tienden a ser más exitosos en los niños, pero muy pocos pacientes encuentran donantes adecuados. "Puede que nunca haya una cura universal", dijo.

La iniciativa supone una esperanza para Mendoza, Trimnell y millones de personas que viven con la enfermedad. Y le da a Dasu otra razón para continuar abogando por nuevos descubrimientos que ayuden a personas como él. En 2017, Dasu recibió un trasplante de médula ósea y se ha recuperado de manera sorprendente.

"¡Estoy bien!", dijo Dasu. "Ahora, por primera vez, lo digo en serio cuando digo 'bien'. No solo 'sin demasiado dolor', sino 'bien'". Su esperanza, dijo, es que las nuevas terapias harán posible que otros puedan decir lo mismo.