

Historias esperanzadoras: Enfermedad de células falsiformes

English



Para **Evie Junior**, la salud personal y el estado físico siempre han sido una prioridad absoluta. Durante su infancia, estuvo activo y jugó fútbol, baloncesto y béisbol en el Bronx, Nueva York. Uno nunca adivinaría que después de practicar estos deportes, algunas noches experimentaba crisis de dolor tan severas que no podía caminar. Uno también se sorprendería al saber que también tuvieron que extirparle la vesícula biliar y el bazo cuando era niño.

Los problemas de salud que Evie ha enfrentado durante toda su vida están relacionados con su diagnóstico de enfermedad de células falsiformes (ECF), un trastorno genético relacionado con la sangre. ECF hace que las células madre sanguíneas de la médula ósea, que producen glóbulos, produzcan glóbulos rojos duros en forma de "hoz". Estos glóbulos en forma de "hoz" mueren temprano, lo que hace que falten glóbulos rojos para transportar oxígeno por todo el cuerpo. Debido a su forma de "hoz", estas células también se atascan en los vasos sanguíneos y bloquean el flujo sanguíneo, lo que resulta en ataques insostenibles de dolor que aparecen sin previo aviso y pueden dejar a los pacientes hospitalizados durante días.

Creer con ECF inspiró a Evie a convertirse en técnico médico de emergencia, donde podría ayudar a los pacientes a tratar su dolor en el

camino al hospital, de la misma manera que ha manejado sus propias crisis de dolor durante toda su vida. Desafortunadamente, a medida que pasaba el tiempo, las crisis de dolor de Evie se volvieron cada vez más difíciles de manejar.

Evie decidió inscribirse en un ensayo clínico financiado por CIRM para una terapia génica de células madre para tratar la ECF. La terapia, desarrollada por el Dr. Don Kohn en UCLA, tiene como objetivo corregir la mutación genética en las células madre sanguíneas de un paciente para permitirles producir glóbulos rojos sanos.

En julio de 2020, después de algunos retrasos relacionados con la pandemia de coronavirus, Evie finalmente recibió una infusión de sus propias células madre sanguíneas que habían sido modificadas genéticamente para superar la mutación que causa la ECF.

Aunque los resultados son todavía muy preliminares, hasta ahora parecen muy prometedores. Tres meses después de su tratamiento, los análisis de sangre indicaron que el 70% de las células madre sanguíneas de Evie tenían el nuevo gen corregido. El equipo de UCLA estima que una corrección del 20% sería suficiente para prevenir futuras complicaciones de la anemia drepanocítica. Lo que también es alentador es que Evie no ha tenido una crisis de dolor desde que se sometió al tratamiento.

Evie habla sobre lo que significaría una cura para su futuro y su vida en el futuro.

"Quiero estar presente en la vida de mis hijos, así que siempre he dicho que no voy a tener hijos a menos que pueda curarme. Pero si esto funciona, significa que algún día podría formar una familia".

Para obtener información adicional sobre la investigación sobre la enfermedad de células falsiformes financiada por CIRM, visite nuestra hoja informativa.

Source URL: <https://www.cirm.ca.gov/our-progress/historias-esperanzadoras-enfermedad-de-c%C3%A9lulas-falsiformes>