Conferencias FAPESP 2026

Anemia falciforme: el tratamiento de la enfermedad que inauguró la medicina molecular tropieza con la desigualdad y el racismo

El estudio de la anemia falciforme impulsó el desarrollo de tecnologías genéticas, pero es urgente democratizar el acceso a terapias modernas, destacó el hematólogo francés Jacques Elion durante una conferencia en la FAPESP

27-08-2026

El quinto encuentro de la serie de conferencias tuvo lugar el 31 de julio en la sede de la Fundación (*foto: Daniel Antônio/Agência FAPESP*)

Por Maria Fernanda Ziegler | Agência FAPESP – La anemia falciforme es una enfermedad causada por una única mutación genética, que altera la forma de los glóbulos rojos y provoca inflamación y dolores intensos en todo el cuerpo. A pesar de su gravedad y de seguir siendo desatendida —por afectar principalmente a personas negras y de países de bajos ingresos—, esta afección ayudó a moldear la medicina moderna, inaugurando un nuevo capítulo en la genética.

Esta evaluación fue realizada por el investigador francés Jacques Elion, profesor de la Université Paris Cité y referente mundial en hematología, durante el quinto evento de la serie Conferencias FAPESP 2026, celebrado el 31 de julio en el auditorio de la Fundación.

“Todo este conocimiento puede ahora volver a la anemia falciforme en una vía de doble sentido. Los medicamentos que ya se utilizan para otras enfermedades pueden reposicionarse para el tratamiento de los pacientes con enfermedad falciforme con mayor rapidez, sin necesidad de realizar nuevas pruebas de seguridad”, destacó Elion.

El camino para comprender la enfermedad desde que fue descrita por primera vez, en 1910, fue largo. Siete años después, se descubrió la forma de hoz de los glóbulos rojos, que se acumulaban en los vasos sanguíneos, provocando inflamación en todo el organismo y una variedad de síntomas.

En 1949, el científico Linus Pauling identificó que la causa de todos esos síntomas era un defecto en la hemoglobina S (proteína que contiene hierro y se encuentra en el interior de los hematíes, los glóbulos rojos de la sangre), definiendo así la anemia falciforme como la primera enfermedad molecular de la historia de la medicina, es decir, una enfermedad cuya causa fue identificada como un defecto físico en la estructura de una única molécula: la hemoglobina. Este descubrimiento no se limitó a la anemia falciforme, sino que contribuyó a avances en la comprensión y el tratamiento de otras enfermedades.

Según Elion, esta mayor comprensión impulsó tecnologías como la terapia génica —actualmente aplicada en enfermedades inflamatorias y en el cáncer—, la edición genética y el trasplante de médula ósea. Al mismo tiempo, medicamentos desarrollados para la diabetes, la hipertensión, las inflamaciones crónicas y el colesterol pueden ser redirigidos a pacientes con enfermedad falciforme, acelerando el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas.

Sin embargo, a pesar de los avances, el hematólogo considera que las terapias más sofisticadas siguen estando fuera del alcance de la mayoría de las personas con anemia falciforme. “Debe existir un equilibrio entre el avance científico y la accesibilidad, ya que el 90 % de los pacientes nacen en países de bajos ingresos, que no cuentan con los recursos ni con la infraestructura necesarios para ofrecer tratamientos costosos, como la terapia génica y el trasplante. Por eso, creo más en los esfuerzos dirigidos a terapias accesibles, como la hidroxiurea y el diagnóstico neonatal mediante la prueba del talón”, subrayó.

La hidroxiurea, un medicamento oral utilizado originalmente para tratar la leucemia, se convirtió en uno de los pilares del tratamiento de la anemia falciforme porque reduce las crisis de dolor y mejora la producción de hemoglobina fetal, una versión de la proteína que es inmune a la mutación y que, por ello, evita que los glóbulos rojos se deformen. Por su parte, la prueba del talón, que en Brasil es obligatoria y se ofrece gratuitamente a través del SUS (sigla de “Sistema Único de Salud”, la red nacional de salud pública), permite detectar la anemia falciforme y otras enfermedades desde los primeros días de vida del bebé, posibilitando un tratamiento precoz.

De acuerdo con Elion, se espera que el número de nuevos casos de anemia falciforme aumente de aquí a 2050, pasando de los actuales 300 mil recién nacidos afectados al año a más de 400 mil en todo el mundo. De ahí la importancia de este tamizaje neonatal.

Elion (Université Paris Cité) es un especialista reconocido internacionalmente en genética molecular y enfermedad falciforme, con amplia experiencia en investigación, atención médica y cooperación internacional (*foto: Daniel Antônio/Agência FAPESP*)

Carga mundial

Según relató Elion, los estudios sobre la enfermedad revelaron que la mutación que afecta a la hemoglobina y hace que los glóbulos rojos adopten forma de hoz surgió de manera independiente durante el Neolítico [*alrededor del año 6000 a. C.*], coincidiendo con los inicios de la agricultura, en al menos tres lugares de África y también en la India.

“A partir de las rutas migratorias y de la trata de personas esclavizadas, la mutación se propagó y se convirtió en una carga mundial. Aunque se sabe que la anemia falciforme afecta predominantemente a la población negra, actualmente encontramos pacientes de piel blanca en Grecia, Italia y Portugal que cargan con el peso de esta herencia milenaria.”

A juicio del científico, se trata de una enfermedad marcada por la desigualdad. “En los países pobres [*donde se concentra el 90 % de los casos de la enfermedad*], solo el 10 % de los niños sobrevive hasta los 15 años. En cambio, en los países ricos, la tasa de supervivencia a los 10 años alcanza el 99 %”, afirmó. “La ciencia ha avanzado, pero el tratamiento solo será universal cuando haya educación, financiamiento y políticas públicas que lleguen a todos los pacientes, independientemente de su color de piel u origen.”

Además de la desigualdad en el acceso, Elion destaca que la anemia falciforme también se enfrenta a la barrera del prejuicio racial, lo que, según él, ayuda a explicar la falta de interés de los financiadores y la desatención histórica de la enfermedad. “En los países pobres, todavía es común que los profesionales de la salud crean que los niños con anemia falciforme no sobrevivirán muchos años. Esta percepción distorsionada compromete la atención y refuerza los estigmas”, advirtió.

El investigador relató un episodio que lo marcó durante su trabajo en Francia, cuando se desempeñaba en un hospital pediátrico ubicado en una zona pobre de París. “Los pacientes *[con anemia falciforme, en su mayoría negros*] en estado más grave eran trasladados a hospitales de referencia de la zona más rica de la ciudad. En un determinado momento, una médica me preguntó por qué solo estábamos enviando pacientes negros allí”, relató. “Aquello me hizo reflexionar profundamente sobre cómo el racismo interfiere en la atención de la salud.”

Durante la apertura de la conferencia, el presidente de la FAPESP, Marco Antonio Zago, destacó que la intersección entre la genética molecular y la medicina traslacional transformó profundamente la comprensión de la anemia falciforme. “Conocí a Jacques Elion durante una visita a Francia en la década de 1980. Ese encuentro dio lugar a una colaboración duradera entre Brasil y Francia. Además, Elion contribuyó a estructurar programas de tamizaje neonatal en Brasil”, afirmó Zago, médico de formación que, como investigador, contribuyó al estudio de la anemia falciforme y de la talasemia (un tipo de anemia hereditaria), participando en el establecimiento de métodos de diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades.

Según Zago, Elion desempeñó un papel fundamental en la consolidación de la anemia falciforme como el principal modelo de enfermedad molecular en la medicina moderna, utilizándola como base para avances en la medicina traslacional gracias a su amplia experiencia en investigación, atención médica y cooperación internacional, especialmente en África, el Caribe, la India y Brasil. Además, mantiene una colaboración de larga data con la Universidad de São Paulo (USP) y el Hemocentro de Ribeirão Preto.

La conferencia completa “Anemia falciforme: del origen genético a la búsqueda de la cura” está disponible en: youtu.be/ovzGkHM1hAg.

Vea más imágenes sobre esta y otros reportajes vinculados a la FAPESP en los perfiles del Flickr: GCOM FAPESP y Centro de Memoria FAPESP.