

## BETA TALASEMIA

- I. ¿QUE ES LA TALASEMIA?.
- II. ALGUNOS CONCEPTOS SOBRE LA TALASEMIA MENOR O RASGO TALASEMICO.
- III. DISTRIBUCION GEOGRAFICA Y FRECUENCIA.
- IV. MANIFESTACIONES DE LA TALASEMIA MENOR O RASGO TALASEMICO.
- V. RESPUESTAS BREVES A PREGUNTAS BASICAS SOBRE LA TALASEMIA MENOR.
- VI. COMO SE TRANSMITE LA TALASEMIA DE PADRES A HIJOS.
- VII. ASOCIACION DE LA TALASEMIA Y OTRAS HEMOGLOBINOPATIAS
- VIII. TRATAMIENTO. MEDICAMENTOS Y TALASEMIA.
- IX. QUE ES LA TALASEMIA MAYOR, COMO SE TRATA Y COMO SE PREVIENE.

### I. ¿QUE ES LA TALASEMIA?

Para entender qué es la talasemia primero debe conocer algunos conceptos sobre la sangre y la anemia.

En la sangre se encuentran numerosos glóbulos rojos o hematíes. Cada hematíe vive aproximadamente cuatro meses, tras los cuales es eliminado. Continuamente estamos produciendo nuevos hematíes que reponen a los que se destruyen. Los hematíes contienen una sustancia de color rojo llamada hemoglobina. La hemoglobina tiene la función de transportar oxígeno desde los pulmones a todos los tejidos del organismo.

Algunas personas tienen una disminución de la cantidad de hemoglobina en su sangre. A este trastorno se le denomina anemia, y puede estar producida por numerosas causas.

La talasemia consiste en una anomalía de la hemoglobina. Debido a un trastorno genético se produce un déficit de producción de un componente de esta molécula (cadena de globina).

### II. ALGUNOS CONCEPTOS SOBRE LA TALASEMIA MENOR O RASGO TALASEMICO.

Las personas portadoras de talasemia menor, también llamada rasgo talasémico, no presentan manifestaciones clínicas, por lo que no deben considerarse enfermos. Son personas absolutamente saludables y normales, aunque en ocasiones pueden tener una ligera anemia que se pone de manifiesto al realizar un análisis.

La mayoría de personas que presentan talasemia menor no saben que son portadores. En ocasiones se detecta al realizar una analítica por otro motivo. Los glóbulos rojos de los portadores del rasgo talasémico son mas pequeños de lo normal. A veces esta anomalía puede interpretarse como un déficit de hierro, ya que las personas con carencia de hierro también pueden tener unos hematíes mas pequeños. Para confirmar el diagnóstico de talasemia se debe realizar una analítica especial. Los portadores de talasemia presentan también un ligero aumento de una clase de hemoglobina llamada hemoglobina A2.

Debido a la posible confusión de la talasemia con un déficit de hierro, es importante que conserve los resultados de los análisis de sangre practicados con el fin de facilitar el trabajo a los médicos que le puedan atender.

La talasemia menor está presente desde el nacimiento, permanece durante toda la vida y puede transmitirse de los padres a los hijos. Es decir, es un trastorno hereditario. Aunque usted es una persona absolutamente sana debe tener en cuenta el caracter hereditario de esta anomalía, tal como le exponemos a continuación:

- si su pareja (presente o futura) no es portadora de talasemia, no hay peligro. Sin embargo, sus hijos pueden ser portadores al igual que usted. Es interesante que sus hijos se realicen un análisis de sangre para averiguar si son también portadores de talasemia.
- si usted y su pareja son ambos portadores de talasemia menor, existe un peligro para sus futuros

hijos: podrían heredar la forma mayor de talasemia. Este peligro se puede evitar planificando su familia cuidadosamente con la ayuda de un médico, a través del consejo genético. En algunos casos se puede realizar un diagnóstico prenatal, para conocer si el feto es portador de la forma mayor de talasemia.

Sobre este aspecto le facilitamos mas información en el apartado VI de este folleto: "COMO SE TRANSMITE LA TALASEMIA DE PADRES A HIJOS".

### III.DISTRIBUCION GEOGRAFICA Y FRECUENCIA.

La talasemia se encuentra en muchos países del mundo, aunque su distribución es irregular. Es especialmente frecuente en la cuenca mediterránea, China y sudeste asiático.

En España, la talasemia menor es relativamente frecuente, especialmente en algunas zonas del litoral mediterráneo. La talasemia mayor es infrecuente. La mayor probabilidad de aparición de este trastorno se produce cuando ambos miembros de la pareja son portadores de talasemia. Este es un motivo suficientemente importante para que interese conocer si una persona es portadora de talasemia.

### IV.MANIFESTACIONES DE LA TALASEMIA MENOR O RASGO TALASEMICO.

Desde el punto de vista de las manifestaciones clínicas, existen dos clases de talasemia:

- Talasemia menor: las personas con talasemia menor no suelen tener manifestaciones clínicas a causa de esta anomalía. Pueden presentar una ligera disminución de la concentración "normal" de hemoglobina que no da lugar a ningún síntoma.
- Talasemia mayor: es una enfermedad grave que se manifiesta durante los primeros meses de vida. Los niños con talasemia mayor no pueden fabricar suficiente hemoglobina. Necesitan frecuentes transfusiones sanguíneas, tratamiento médico y en ocasiones pueden ser tratados mediante un trasplante de médula ósea. Aproximadamente nacen cada año 100.000 niños con talasemia mayor en el mundo.
- Talasemia intermedia: presentan sintomatología clínica y requieren transfusiones de sangre durante alguna época de su vida, aunque sus manifestaciones no son tan graves como en los pacientes afectados de la forma mayor de la enfermedad.

### V.RESPUUESTAS BREVES A PREGUNTAS BASICAS SOBRE LA TALASEMIA MENOR.

- El portador de talasemia menor, ¿es un enfermo?  
No, por lo cual no es necesario realizar ningún tratamiento médico.
- El portador de talasemia, ¿es más susceptible a padecer otras enfermedades?  
No.
- El portador de talasemia, ¿tiene manifestaciones físicas o psíquicas por este trastorno?  
No.
- La talasemia, ¿puede afectarle en el tipo de trabajo que usted realiza?  
No.
- ¿Puede algún tratamiento modificar la talasemia menor?  
No. Si usted ha nacido siendo portador de talasemia lo será durante toda su vida.
- ¿Como puede saber si es portador de talasemia?  
Se debe practicar un análisis de sangre. Su médico lo podrá saber al conocer el volumen de sus glóbulos rojos y determinando la concentración de hemoglobina A2 en su sangre.
- ¿Que importancia tiene conocer si una persona es portadora de talasemia?  
Es importante conocerlo porque en determinados casos (unión de dos personas con rasgo talasémico) las personas portadoras de talasemia pueden tener hijos afectados de talasemia mayor, que sí es una enfermedad.  
Para obtener mas información acerca de la posibilidad de transmisión de talasemia mayor, consultar los apartados VI y IX de este folleto.
- El rasgo talasémico, ¿se puede transformar en talasemia mayor?  
No.

### VI.COMO SE TRANSMITE LA TALASEMIA DE PADRES A HIJOS.

Vamos a considerar tres clases de parejas:

- A: si el padre y la madre no son portadores de talasemia no se puede transmitir la talasemia a los hijos. Todos los hijos tendrán la sangre normal.
- B: si sólo uno de los miembros de la pareja es portador de talasemia menor, cada uno de los hijos tendrá una probabilidad del 50% de heredar la talasemia menor. Ninguno de los hijos tendrá talasemia mayor.(Ver figura 1)

Las personas con rasgo talasémico son completamente normales. Por este motivo, la talasemia menor puede transmitirse a través de muchas generaciones sin que nadie se entere de que esta anomalía está

presente en la familia.

- C: en el caso de que el padre y la madre, ambos, sean portadores de talasemia menor, los hijos de la pareja: (Ver figura 2).

. c1: pueden ser portadores de talasemia menor

. c2: pueden tener la sangre completamente normal

. c3: pueden tener talasemia mayor.

Para cada embarazo, existe una probabilidad del 25% de que el hijo(a) tenga la sangre normal, un 50% de que el hijo(a) sea portador de talasemia menor y un 25% de que el hijo(a) tenga talasemia mayor. La probabilidad de que uno de los hijos(as) esté afectado de talasemia mayor sigue siendo del 25% para cada embarazo, incluso si ha tenido ya un hijo(a) con talasemia mayor.

#### VII. ASOCIACION DE TALASEMIA Y OTRAS HEMOGLOBINOPATIAS.

Ademas de las talasemias, existen muchas otras clases de hemoglobinopatías. Las más frecuentes, especialmente en determinados grupos raciales, son las siguientes:

hemoglobina S

hemoglobina C

hemoglobina E

Si un portador de talasemia menor tiene hijos con un portador de alguna de estas hemoglobinopatías, existe el riesgo de que alguno de los hijos pueda tener una anemia grave, parecida a la talasemia mayor. Por lo tanto, es siempre necesario que un portador(a) de talasemia menor conozca si su pareja es portador de talasemia o de cualquier otra hemoglobinopatía cuando planifica tener descendencia.

#### VIII. TRATAMIENTO: MEDICAMENTOS Y TALASEMIA.

Como ya se ha expuesto anteriormente, no existe ningún tratamiento que permita modificar la condición de portador de talasemia. La talasemia menor no produce manifestaciones clínicas, por lo que no es necesario ni conveniente efectuar ningún tipo de tratamiento.

Por otra parte, las alteraciones analíticas de la talasemia pueden dar lugar a la confusión con un déficit de hierro, ya que en ambos trastornos el volumen de los glóbulos rojos es inferior al normal. Mientras los pacientes que presentan déficit de hierro necesitan un tratamiento con hierro (además de averiguar la causa del déficit), en el caso de los portadores de talasemia este tratamiento es inefectivo y perjudicial.

No obstante, en determinadas circunstancias, los portadores de talasemia necesitan ser tratados con hierro. Un portador de talasemia puede presentar, además, un déficit de hierro. La única forma de conocer si un portador de talasemia necesita hierro, es mediante la realización de un análisis de sangre que permita al médico conocer la cantidad de hierro en su sangre. Si no se realiza esta prueba, su médico puede pensar que usted tiene carencia de hierro, simplemente porque sus glóbulos rojos son más pequeños de lo normal y tiene una ligera anemia, y podría recomendarle suplementos de hierro cuando realmente no los necesita. Esto no le beneficiará y a la larga puede ser peligroso.

#### IX. QUE ES LA TALASEMIA MAYOR, COMO SE TRATA Y COMO SE PREVIENE.

La talasemia mayor es una anemia hereditaria grave. Los pacientes afectados con esta anomalía no pueden fabricar suficientes globulos rojos y requieren frecuentes transfusiones de sangre. La enfermedad se manifiesta durante los primeros meses de vida, habitualmente entre el tercer y octavo mes. Estos pacientes presentan palidez, alteraciones del sueño, rechazo de los alimentos y vómitos.

Esta enfermedad se trata mediante la transfusión de glóbulos rojos, con una periodicidad generalmente mensual y durante toda la vida del paciente. Debido a este tratamiento, se produce una sobrecarga de hierro que se acumula en diversas partes del organismo como el hígado, corazón y también en otros tejidos, provocando lesiones. Para prevenir la sobrecarga de hierro y el daño que produce su acúmulo, es preciso administrar un medicamento llamado desferroxamina, el cual permite eliminar el exceso de

hierro. La administración de este medicamento debe hacerse por vía subcutánea, generalmente durante las noches, utilizando un instrumento denominado bomba de perfusión.

Actualmente algunos pacientes pueden también ser tratados, e incluso curados, mediante un trasplante de médula ósea.

La mejor prevención consiste en el consejo genético, el cual debe realizarse cuando alguno de los miembros de la pareja es portador de talasemia.

En determinadas situaciones se puede realizar el diagnóstico prenatal, es decir, cuando el embarazo está en curso, con el fin de conocer si el feto se encuentra afectado de talasemia mayor.