

ALFATALASEMIA

I. ¿QUÉ ES LA TALASEMIA?

II. a TALASEMIA

III. DISTRIBUCION GEOGRÁFICA Y FRECUENCIA

IV. ALGUNOS CONCEPTOS SOBRE LA a TALASEMIA

V. ¿CÓMO SE HEREDA LA TALASEMIA DE PADRES A HIJOS?

VI. ASOCIACIONES DE a CON OTRAS TALASEMIAS O ALTERACIONES DE LA HEMOGLOBINA

VII. ¿CÓMO SE TRATA LA a TALASEMIA?

VIII. PREVENCIÓN DE FORMAS GRAVES DE LA ENFERMEDAD

I. ¿QUÉ ES LA TALASEMIA?

La talasemia es una anomalía hereditaria de la hemoglobina que se caracteriza por una ausencia de formación de una cadena o más cadenas de globina.

La hemoglobina es una sustancia contenida en los glóbulos rojos o hematíes. Consta de dos partes: el hemo y la globina. En la primera es donde se inserta el hierro. El déficit de la globina es lo que constituye la talasemia.

Dependiendo de la cadena de globina que falte, se producen los diferentes tipos de talasemia; si falta la cadena a se producen a talasemias que son las que analizaremos en esta hoja informativa. Si falta la cadena b se producen las b talasemias.

La consecuencia de este trastorno puede ser anemia, es decir disminución de la hemoglobina, con glóbulos rojos que presentan menor tamaño del normal.

II.a TALASEMIA

La formación de cada cadena de a globina (2 en total) están controladas por 2 genes a. Es decir existen 4 genes a que controlan estas 2 cadenas; 2 son paternos, 2 son maternos. Por lo tanto pueden presentarse 4 diferentes tipos de a talasemia.

a) Pérdida en un solo gen a. No existe anemia, ni ninguna manifestación clínica. Solo se diagnóstica mediante técnicas complejas denominadas "Análisis del ADN".

b) Pérdida de 2 genes a. Produce un cuadro denominado talasemia menor. Pueden tener una ligera anemia, con apenas manifestaciones clínicas.

c) Pérdida de 3 genes a. Constituye una enfermedad denominada, enfermedad de la Hb H y presentan una anemia con glóbulos rojos de pequeño tamaño, que puede aumentar tras tomar determinados medicamentos o sustancias o en presencia de infecciones.

d) Pérdida de 4 genes a. Es la denominada talasemia grave o mayor en la cual la muerte del niño se produce durante la gestación o en el periodo que sigue al parto. Esta enfermedad es incompatible con la vida del niño. Afortunadamente no se ha comunicado ningún caso en nuestro país.

III. DISTRIBUCIÓN GEOGRÁFICA Y FRECUENCIA

La a talasemia es la alteración genética más extendida en el mundo y es frecuente en Asia, cuenca Mediterránea y países africanos.

En España la α talasemia se considera muy escasa pero mediante estudios complejos del ADN se ha visto que es frecuente sobretodo las formas con pérdida de un gen α en un cromosoma o de 2 genes α , uno en cada cromosoma (pérdida de un gen α del padre y de otro gen α de la madre)

IV. ALGUNOS CONCEPTOS SOBRE LA α TALASEMIA

Las personas que les falta un gen α son completamente normales. Solo en raras ocasiones pueden presentar globulos rojos de un tamaño ligeramente inferior a lo normal. No requieren ningún tratamiento médico, ni ningún estudio posterior por esta mutación.

Las personas con solo 2 genes α , se denominan portadores de α talasemia. Generalmente no presentan manifestaciones clínicas, son normales y solamente al realizar un analisis de sangre se demuestra una discreta anemia. Muchas veces esta alteración se pone de manifiesto al realizar una analítica rutinaria por motivo de cirugía, chequeo, etc.

En numerosas ocasiones este tipo de talasemia, al igual que sucede con la β talasemia se confunden con anemias por déficit de hierro. Es importante si se realiza el diagnóstico de α talasemia que Vd. conserve esos análisis a lo largo de su vida, dado que son difíciles y costosos de realizar y de este modo evita que Vd. pueda ser tratado inadecuadamente con hierro.

Si Vd. tiene la enfermedad de la Hb H debe de ser controlado periódicamente por su médico de cabecera o por un Servicio de Hematología de un Centro Hospitalario, dado que presenta una talasemia de un grado intermedio, entre una talasemia mayor y una talasemia menor. En ocasiones puede tener una ligera coloración amarilla de la piel y conjuntiva ocular.

Es probable que pueda tener, epocas con mayor anemia si se asocia la enfermedad con gripe, anginas, infección de orina, etc, o el tratamiento con determinados medicamentos.

Es también posible que si Vd. es mujer y se queda embarazada, se intensifique su anemia y en algún caso concreto requiera la transfusión de hematíes concentrados.

Dado que la talasemia es una enfermedad hereditaria que se transmite de padres a hijos, es importante el estudio de toda la familia para así poder realizar un adecuado consejo genético.

V. ¿CÓMO SE HEREDA LA TALASEMIA DE PADRES A HIJOS?

Vamos a considerar a continuación separadamente cada tipo especial de α talasemia.

A- PERDIDA DE UN SOLO GEN α

A.1) Si al padre le falta un gen α y la madre es normal existe una probabilidad del 50% para cada uno de los hijos de nacer con pérdida de un gen α , mientras que el 50% restante será completamente normal (4 genes α) (figura 1).

A.2) Si a ambos padres les falta un gen α en un cromosoma 50% de los hijos tendrán pérdida de un solo gen en un cromosoma, 25% pérdida de dos genes uno en cada cromosoma (materno y paterno) 25% de ellos serán normales (4 genes α) (figura 2).

B- UNO DE LOS PROGENITORES TIENE PÉRDIDA DE DOS GENES α , UNO EN CADA CROMOSOMA (- α / - α)

B.1) Si la madre tiene pérdida de 2 genes, uno en cada cromosoma y si el padre es normal. Todos los hijos tienen la probabilidad de nacer con pérdida de un gen α en un cromosoma. (figura 3).

B.2) Si a la madre le faltan 2 genes α uno en cada cromosoma, y al padre le falta un solo gen α . El 50% de los hijos tendrá la pérdida de 2 genes α , uno en cada cromosoma (- α / - α) y el 50% la pérdida de un solo gen α en un cromosoma. (figura 4).

B.3) Si ambos padres les falta 2 genes α , uno en cada cromosoma a todos los hijos les faltaran 2 genes α en cada cromosoma (exactamente igual que sus progenitores). (figura 5).

C- PÉRDIDA DE DOS GENES α , LOS DOS EN EL MISMO CROMOSOMA (--/aa)

C.1) Si el padre tiene pérdida de 2 genes a en el mismo cromosoma y la madre es normal. El 50% de los hijos tienen la probabilidad de nacer igual que su padre con la pérdida de 2 genes a en el mismo cromosoma. El 50% de los hijos restantes serán normales (aa / aa).(figura 6)

C.2) Si el padre tiene pérdida de 2 genes a en un mismo cromosoma y la madre e falta un cromosoma a. Se pueden resentar 4 diferentes tipos de probabilidades: 25% de los hijos tienen la probabilidad de nacer con la pérdida de 3 genes a (enfermedad de la Hb H), un 25% puede presentar el mismo patrón que su padre (--/aa), un 25% al igual que la madre presenta la pérdida de un solo gen a, y finalmente un 25% de los hijos pueden ser normales (4 genes a). (figura 7).

C.3) Si ambos padres presentan la pérdida de 2 genes a en el mismo cromosoma (--/ aa) la probabilidad de tener una grave enfermedad incompatible por pérdida de 4 genes a es de 25%, 50% presenta una pérdida de 2 genes a en el mismo cromosoma, 25% de los hijos pueden ser normales.(figura 8).

D- EN ALGUNOS RAROS CASOS LOS GENES SON NORMALES

pero también se produce a talasemia, se denominan talasemias no deleccionales (tienen los 4 genes a, pero no funcionan bien)

VI. ASOCIACIONES DE a CON OTRAS TALASEMIAS O ALTERACIONES DE LA HEMOGLOBINA

La a talasemia se puede asociar a b talasemia en cuyo caso siempre mejora la enfermedad de tal modo que una talasemia b Mayor grave cuando se asocia con una a talasemia por pérdida de 2 ó 3 genes a disminuye la gravedad y se convierte en una talasemia más benigna denominada talasemia de grado intermedio.

Lo mismo sucede si la a talasemia se asocia a una hemoglobinopatía homocigótica (es decir que la presentan los 2 progenitores) de la cadena b como las Hb S, D, etc. Mejora el cuadro clínico y hematológico.

Sin embargo si la a talasemia se asocia a una alteración por una Hemoglobina anormal de la cadena a suele agravarse la enfermedad. Estos casos son excepcionales en nuestro país.

VII. ¿CÓMO SE TRATA LA a TALASEMIA?

No existe ningún tratamiento, de momento, que corrija la enfermedad y pueda modificar la falta de genes a.

Los casos que tienen pérdida de un solo gen a, solo requieren conocerlo siendo completamente normales y no necesitan ningún tratamiento ni control posterior a su diagnóstico.

Los portadores de a talasemia con pérdida de 2 genes a, generalmente tampoco requieren ningún tratamiento. Esporádicamente pueden ser tratados con ácido fólico (Acfol) dado que por su moderada anemia crónica en ocasiones pueden tener un mayor gasto de esta vitamina.

No deben de ser tratados con hierro. No obstante un portador a talasemia puede presentar adicionalmente un déficit de hierro, cuando exista una disminución de la sideremia, con índice de saturación de la transferrina inferior al 16% y con disminución de ferritina sérica. Solo en esta situación debe de ser tratada con hierro. El hecho de tener una ligera anemia con hematíes más pequeños, de lo normal no justifica el tratamiento con Fe, dado que la ingesta de Fe no le beneficia y a la larga incluso puede resultar peligroso.

Enfermedad de la Hemoglobina H

Dado que este tipo de a talasemia puede agravarse por infecciones, medicamentos, etc. es necesario que sean controlados periódicamente por el médico general o por el hematólogo, cada 6 meses o una vez al año, sobretodo en los primeros años del diagnóstico.

En caso de infección deberá consultar con su médico para tratar convenientemente con el antibiótico adecuado.

Existen una serie de medicamentos que pueden agravar la anemia y producir ictericia y que no deben de ser administrados a estos pacientes sin consultar a su médico que valorará la indicación, como: sulfonamidas y sulfonas, fenacetinas, vitamina K, etc.

De forma periódica serán tratados con ácido fólico (Acfol) según esquema propuesto por su médico.

VIII. PREVENCIÓN DE FORMAS GRAVES DE LA ENFERMEDAD

Para ello es necesario un estudio completo de todos los familiares afectados de los sujetos con a talasemia, y de sus posibles parejas.

El médico debe informarle y realizar el adecuado consejo genético, que evitará la aparición de formas graves y mortales de la enfermedad.