

TALASEMIA

El glóbulo rojo es una célula que se encarga de transportar oxígeno a los diferentes tejidos y órganos del cuerpo. Para ello contiene una proteína que es la hemoglobina, que está compuesta a su vez por cuatro cadenas de globina y un grupo hemo. El grupo hemo transporta el hierro, siendo éste el que transporta el oxígeno. Existen varios tipos de globinas, que pueden combinarse de distinto modo dando lugar a diferentes tipos de hemoglobinas. En el glóbulo rojo adulto existen, en condiciones normales, los siguientes tipos de hemoglobina: un 97% de hemoglobina A1 (formada por cuatro cadenas de globina, dos cadenas alfa y dos beta), el 2% de hemoglobina A2 (dos cadenas alfa y dos delta) y 1% de hemoglobina F o fetal (dos cadenas alfa y dos gamma).

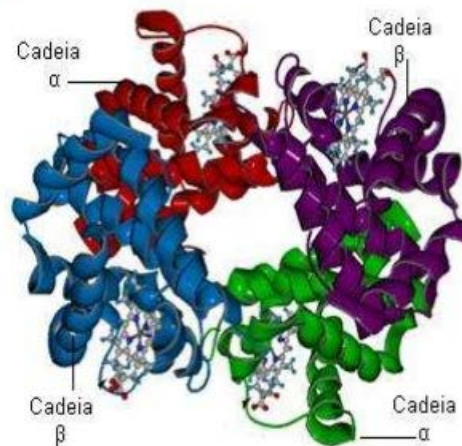
HEMOGLOBINA

Hemoglobina :

- 4 cadenas polipeptídicas (globinas)
- 4 grupos hemo

Hemoglobina humana:

- **Hb A1**: 2 alfa, 2 beta (97%)
- **HbA2**: 2 alfa, 2 delta (<2,5%)
- **HbF**: 2 alfa, 2 gamma
- **HbS**: alteración de la cadena de la betaglobina



Las talasemias se pueden definir como una disminución o ausencia de alguna de las cadenas de la hemoglobina como consecuencia de una o varias mutaciones genéticas. Por tanto la talasemia es un trastorno sanguíneo hereditario que se transmite de padres a hijos.

Clasificación

La globina es uno de los componentes de la hemoglobina, que es la sustancia que transporta el oxígeno a través de la sangre hacia las diferentes zonas del cuerpo. En función de cual sea la cadena de globina afectada, la talasemia que tendrá el paciente será diferente.

Las talasemias se pueden clasificar en tres grupos en función de la cadena de globina afectada: alfa-talasemias, beta-talasemias y beta/delta-talasemias, siendo las dos primeras las más relevantes. Esto es importante en cuanto al pronóstico, ya que mientras algunas talasemias no producen síntomas, otras son incompatibles con la vida y causan la muerte del enfermo.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

Las características más importantes de las alfa y beta talasemias son las siguientes:

Alfa-talasemias

Es la alteración genética más frecuente en la población mundial, siendo especialmente prevalente en Asia y en Oriente Medio. No es común en España. Se producen como consecuencia de la disminución o ausencia de la síntesis de una o varias cadenas alfa de la globina (una proteína de la hemoglobina). La gravedad clínica y la repercusión que tienen la alfa-talasemias sobre el paciente es variable.

Las formas clínicas de las alfa-talasemias son las siguientes:

- **Rasgo silente:** el paciente se encuentra bien y no presenta ningún tipo de síntoma o molestia. Solo se diagnostica si se realizan estudios familiares.
- **Alfa-talasemia menor:** existe una ausencia de dos de los cuatro genes de las cadenas alfa. Estos pacientes suelen presentar una anemia moderada. El diagnóstico se realiza mediante una prueba denominada electroforesis. La prevalencia en España de esta forma de alfa-talasemia oscila entre el 0,5% y el 2,5% de la población.
- **Hemoglobinopatía H:** hay una ausencia de tres de los cuatro genes de las cadenas alfa. Estos pacientes presentan un síndrome hemolítico crónico (es decir, sus glóbulos rojos se destruyen de forma muy rápida, por lo que la anemia suele ser muy importante). Se asocia frecuentemente a retraso mental y a aumento del tamaño del bazo. Es una forma muy rara e infrecuente, y se diagnostica la mayoría de las veces en el período neonatal.
- **Hemoglobina de Bart o hidrops fetalis:** existe una ausencia completa de cadenas alfa. Este tipo de alfa-talasemia es incompatible con la vida, produciéndose la muerte del feto dentro del útero materno o poco después del nacimiento.

Beta-talasemias

Dentro de las beta-talasemias podemos distinguir diferentes formas, siendo las más importantes la talasemia menor y la mayor:

- **Talasemia silente o mínima:** no produce síntomas. Solo se diagnostica si se realizan estudios familiares.
- **Talasemia menor o rasgo talasémico:** es la forma clínica más frecuente en el área mediterránea, siendo su prevalencia en España del 4% aproximadamente. Se debe a una disminución de la síntesis de cadenas beta. Suele ser asintomática, no produciendo ningún síntoma importante en el paciente. En la analítica de sangre se observa un número de glóbulos rojos normal o aumentado, anemia (hemoglobina baja) y disminución del tamaño de los glóbulos rojos (lo que se conoce en términos médicos como microcitosis). El diagnóstico es posible gracias a la realización de una prueba denominada electroforesis. No precisa tratamiento. El 25% de los hijos de una pareja de talasémicos serán sanos, el 50% tendrán una talasemia menor y el 25% una talasemia mayor.
- **Talasemia intermedia:** en esta forma suele existir una anemia considerable, palidez, ictericia intermitente (coloración amarillenta de la piel) y aumento del tamaño del bazo.
- **Talasemia mayor o enfermedad de Cooley:** es la forma clínica más grave de la beta-talasemia. Es común en ciertas áreas del sur de Europa y

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

en Asia. Se debe a la ausencia de síntesis de cadenas beta, produciéndose un aumento de la formación de cadenas alfa. Las manifestaciones de esta enfermedad no aparecen hasta los seis-ocho meses de edad. Los afectados por esta forma de talasemia presentan aumento del tamaño del bazo (a veces gigante), aumento del tamaño del hígado y alteraciones de los huesos, viéndose especialmente afectado el cráneo. El diagnóstico se realiza mediante una analítica sanguínea (que permite ver alteraciones de la forma de los glóbulos rojos o hematíes) y una electroforesis.

Signos y síntomas

Los síntomas de la talasemia son muy variables. Mientras que en algunos casos ésta no tiene ningún tipo de repercusión y el paciente se encuentra sin síntomas, en otros la afectación es tan severa que la talasemia es incompatible con la vida, produciendo la muerte de los afectados por incapacidad para oxigenar los tejidos y órganos del cuerpo.

Al producirse anemia, los síntomas más frecuentes de la talasemia son el cansancio, la fatiga, la dificultad para respirar o la aparición de una coloración amarillenta de la piel.

El paciente, además, puede notar un agrandamiento de algunos órganos corporales como el hígado o el bazo, lo que puede producir molestias por compresión de otras estructuras que se encuentren cercanas a ellos.

Algunos tipos concretos de talasemias pueden asociar otros síntomas más raros como alteraciones del cráneo, de los dientes o retraso mental.

Tratamiento

En algunos casos la talasemia puede no provocar síntomas y no requerir tratamiento, mientras que en otros sí muestran síntomas y requieren ser abordados. Las diferentes opciones de las que se dispone actualmente para tratar las talasemias son las siguientes:

- **Transfusiones de sangre:** son necesarias en la talasemia mayor y en algunas formas de talasemia intermedia. Las transfusiones repetidas pueden producir un aumento excesivo de hierro en el organismo, lo cual puede llegar a ser dañino para el paciente. Por eso se desaconseja tomar suplementos de hierro si se están recibiendo transfusiones sanguíneas de forma repetida. Para evitar esta complicación se deben realizar analíticas de sangre periódicas para controlar los niveles de hierro y utilizar, si es necesario, quelantes (sustancias que eliminan el exceso de hierro de la sangre).
- **Extirpación quirúrgica del bazo:** se realiza solo en aquellos casos con intensa anemia crónica que además se acompaña de aumento del tamaño del bazo. Si el bazo aumenta su tamaño normal puede producir síntomas en el paciente por compresión de otras estructuras del cuerpo que se encuentran próximas a él. Cuando se extirpa el bazo los pacientes disminuyen el número de transfusiones de sangre que requieren.
- **Eritropoyetina:** también conocida como EPO, es una hormona que facilita la creación de glóbulos rojos. Se reserva para el tratamiento de la talasemia mayor y la intermedia.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

- **Trasplante de médula ósea:** es una opción potencialmente curativa en la talasemia mayor. Tiene una mortalidad del 10% y una supervivencia a los cinco años del 90% aproximadamente. Especialmente útil en niños y pacientes más jóvenes.
- **Terapia génica:** se encuentra todavía en fase de investigación, pero los resultados obtenidos en pacientes con talasemia para su tratamiento están siendo bastante buenos.

Nutrición

Pese a tratarse de una anemia, no hay que potenciar el hierro en el organismo ya que en la talasemia éste se acumula, por lo que hay que evitarlo. Las recomendaciones nutricionales son:

- **Alimentos a evitar o moderar en caso de talasemia:** Carnes rojas, hígados, mejillones, sardinas. Tampoco son recomendable las frutas o verduras con mucha vitamina C, así como la cerveza porque acrecienta la absorción de hierro.
- **Alimentos recomendables en caso de talasemia:** Carnes magras y cereales como maíz, avena, arroz o salvado de trigo que disminuyen la absorción de hierro. Por esto mismo también son buenos los alimentos abundantes en calcio como los lácteos, almendras, coliflor, espinacas, etc. Consumir más proteína vegetal ya que su hierro es menos absorbible. Son recomendables las infusiones de té negro que posee antioxidantes convenientes para la talasemia.

Complementos alimenticios

- **Evitar** cualquier suplementación de **hierro** (incluidos los multinutrientes que lo contengan), así como evitar tomar suplementos de **vitamina C** junto con las comidas (ya que favorecen la absorción del hierro aportado con la dieta).
- **Ácido fólico (HealthAid):** Normalmente indicado en pacientes que no reciben transfusiones. El ácido fólico facilitará la producción de glóbulos rojos.
- La combinación de **vitamina B6 50 mg (HealthAid) y magnesio (Mag3 de Nutrinat Evolution)** reducen el hierro almacenado.
- Será igualmente importante suplementarse con un complejo de antioxidantes como **Ultimate Antiox Full Spectrum (Designs)**, para proteger a las células, los tejidos y los órganos de cualquier daño oxidativo producido por los radicales libres (Diversos estudios han concluido que altas cantidades de hierro pueden contribuir a aumentar los radicales libres de oxígeno en el organismo).
- **Livercare® /Cardo mariano Complex (HealthAid)/Diente de León, Alcachofera y Cisteína Complex (Terranova):** Plantas hepatoprotectoras como cardo mariano, alcachofera, boldo o diente de león, protegen al hígado del posible daño por el exceso de hierro.
- La suplementación con **Calcio 600 mg (HealthAid)** podría dificultar la absorción en exceso del hierro de la comida, por lo que podría ser también interesante. Se deberán ingerir los suplementos de calcio junto con las comidas.

INFORMACIÓN RESERVADA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

El profesional de la salud que está tratando al paciente será el que determine la estrategia terapéutica a seguir.

- El manganeso y el zinc disminuyen los excesos séricos de hierro. El zinc se piensa que extrae el hierro de las articulaciones artríticas y reduce la toxicidad del hierro acumulado.
- Los taninos del té verde dificultan la absorción intestinal del hierro.