

Antonio Piga



Hematology



Fast Facts para pacientes

Beta talasemia

Karger

HEALTHCARE



Primero, los datos...

- 1 La beta talasemia es una enfermedad congénita de la sangre, es decir, se nace con ella. Afecta a sus glóbulos rojos.
- 2 La beta talasemia es una enfermedad causada por cambios (mutaciones) en los genes que pasan de padres a hijos. Usted tiene beta talasemia si hereda una mutación genética de sus dos progenitores.
- 3 Existen dos tipos de talasemia: beta talasemia mayor y beta talasemia intermedia. Una persona también puede ser portadora de beta talasemia y estar sana, es decir, no desarrollar la enfermedad. Esta es la llamada beta talasemia menor (o rasgo de beta talasemia).
- 4 El tratamiento dependerá del tipo de beta talasemia que se tenga. Las personas con beta talasemia mayor necesitan transfusiones periódicas de sangre durante toda su vida.
- 5 Recientemente se han aprobado nuevos tratamientos para la beta talasemia, o se encuentran en fase de investigación en ensayos clínicos en todo el mundo con resultados prometedores.

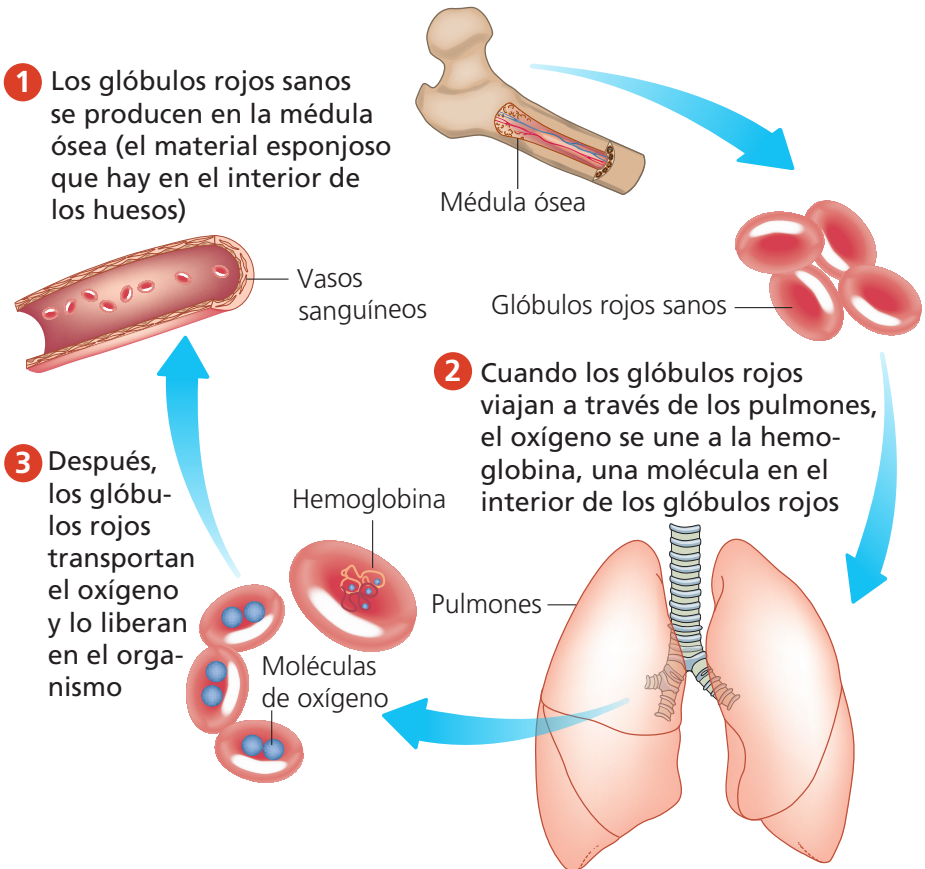
Con este libro queremos ayudarle a entender la beta talasemia para que pueda hablar con su equipo médico sobre su enfermedad y el tratamiento.

¿Qué es la beta talasemia?

La talasemia es una enfermedad con la que se nace. Afecta a los **glóbulos rojos**. Existen dos tipos principales: alfa talasemia y **beta talasemia**. En este folleto hablamos de la beta talasemia.

En la beta talasemia, el organismo no produce suficiente **hemoglobina** (Hb) normal. La Hb es la proteína en los glóbulos rojos que les permite transportar el oxígeno por el organismo. En la beta talasemia hay, además, muy pocos glóbulos rojos sanos.

A esto se le llama **anemia**. La anemia puede ser leve o grave. La anemia grave puede dañar los órganos y ser mortal.

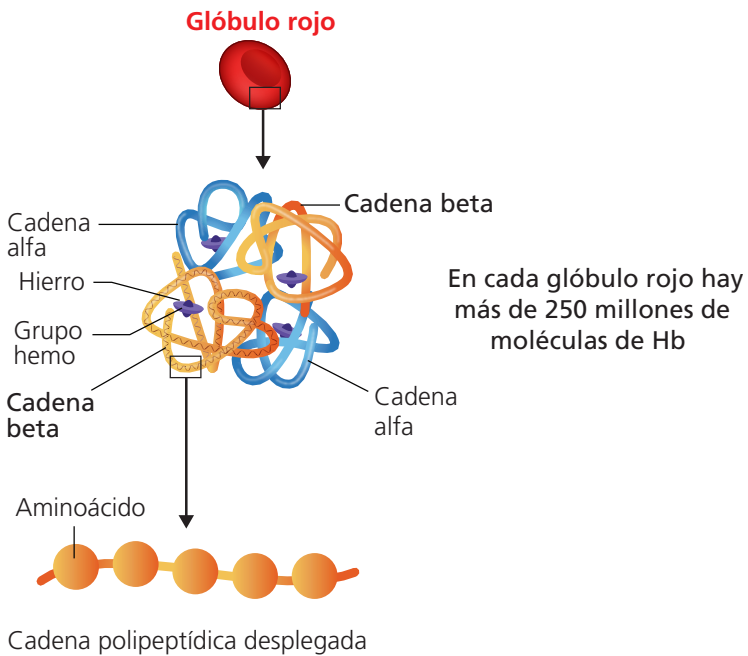


Tipos de beta talasemia

Existen diferentes tipos de beta talasemia (ver la página 8). El tipo de beta talasemia determinará la gravedad de su enfermedad y la intensidad de los síntomas. Es posible que usted no presente síntomas, o que necesite tratamiento de por vida.

¿Por qué la hemoglobina no se produce correctamente?

Cada molécula de Hb adulta normal consta de cuatro cadenas de proteínas: dos cadenas tipo alfa (α) y dos cadenas tipo beta (β). Si usted tiene beta talasemia, su organismo no produce suficientes cadenas beta. Esto significa que no puede producir suficiente Hb normal, de modo que se transporta menos oxígeno por su organismo.



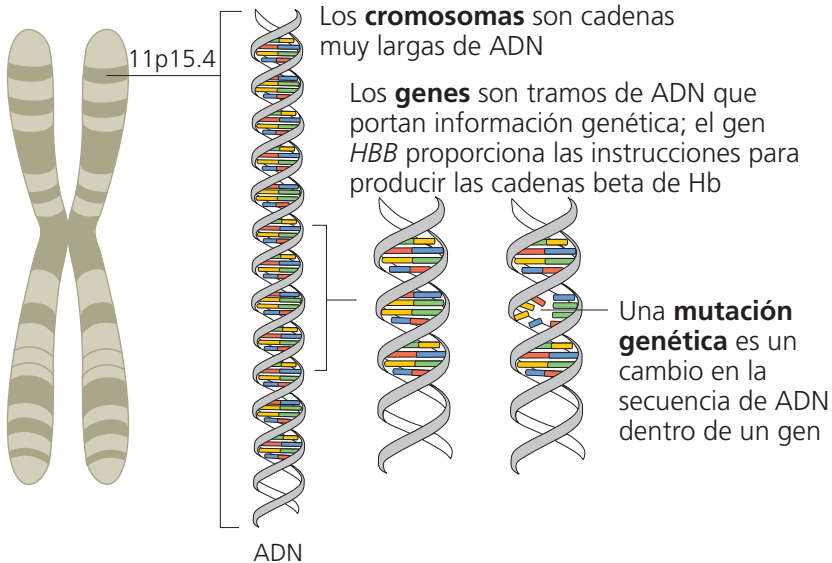
¿Qué causa la beta talasemia?

La beta talasemia es una **enfermedad genética**. Esto significa que está producida por un cambio (o **mutación**) en un gen. Puede haber diferentes tipos de cambios: algunos provocan la ausencia total de las cadenas beta de la Hb, mientras que otros causan una disminución de la producción de las cadenas beta.

¿Qué son los genes?

Los **genes** llevan las instrucciones para el crecimiento, el desarrollo y el funcionamiento de todo su organismo.

Se encuentran en los **cromosomas**. Todas las células del organismo humano tienen 23 parejas de cromosomas, es decir, 46 cromosomas en total. Cada cromosoma tiene entre 55 y 20.000 genes.



Los genes también van por pares: usted hereda una copia de su madre y otra de su padre. Cada par de cromosomas lleva un par de genes (un gen en cada cromosoma).

Cada par de genes lleva el código para hacer una única proteína.

El gen con las instrucciones para fabricar la proteína de la cadena beta de la Hb se llama *HBB*.

¿Quién tiene beta talasemia?

La beta talasemia es más habitual en algunas partes del mundo donde la malaria es, o ha sido, un problema (por ejemplo, en el área mediterránea, el Oriente Medio, norte de África, India y sudeste de Asia), y en las personas que descienden de poblaciones de esas zonas. Esto se debe a que las mutaciones genéticas que provocan la beta talasemia también proporcionan cierta protección frente a la **malaria**.

Con el tiempo, el porcentaje de personas en la población con una mutación en el gen de la beta talasemia ha aumentado y, debido a las migraciones mundiales, la beta talasemia es también más frecuente ahora en otras regiones.

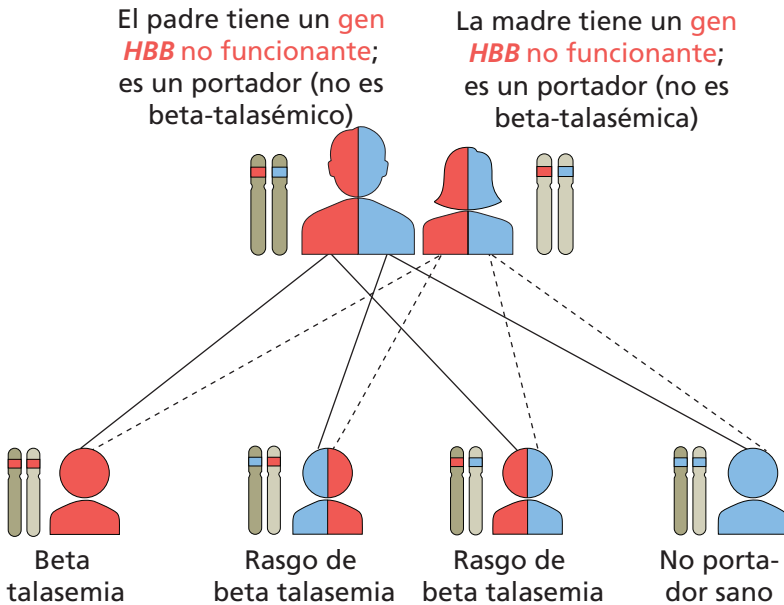
Mis preguntas

Anote aquí todo lo que quiera preguntar le al médico...

Beta talasemia congénita

La beta talasemia es, casi siempre, una **enfermedad genética recesiva**. En las enfermedades recesivas, los dos genes del par deben estar afectados para producir la enfermedad. Es decir, usted debe heredar el gen mutado de sus dos progenitores para tener la enfermedad. Esto significa que ambos progenitores tienen beta talasemia o, lo que es más habitual, son «portadores» de un gen *HBB* mutado.

Los **portadores** tienen un gen *HBB* mutado y un gen *HBB* sano. Como tienen un gen sano, pueden producir suficiente proteína sana de la cadena beta de la Hb. Nunca desarrollarán beta talasemia, pero pueden transmitir el gen mutado a su descendencia.



Cuando se es portador de un único gen *HBB* con mutación, la talasemia se llama **rasgo de beta talasemia**. En la página 13 de este folleto hay un apartado sobre esto y lo que significa para usted.

¿Cómo provocan las mutaciones genéticas la beta talasemia?

Hay muchas mutaciones diferentes en el gen *HBB* que pueden provocar beta talasemia. La gravedad de su trastorno dependerá del tipo de mutación genética que usted presente. Existen dos tipos principales de mutaciones:

- Las que provocan que se produzca menos proteína de la cadena beta de lo normal. Los médicos se refieren a esto como β^+ .
- Las que provocan que no se produzca la proteína de la cadena beta. Los médicos lo escriben como β^0 .

Dado que hay dos genes *HBB*, una persona puede tener una combinación de estos tipos de mutaciones. Usted puede tener β^+/β^+ , β^+/β^0 o β^0/β^0 .

Si solo está afectado un gen del par (rasgo de beta talasemia), usted puede tener β^+/β o β^0/β . En la página 13 encontrará más información sobre lo que esto significa.

Existe otra posible mutación genética llamada HbE. Esta alteración provoca la producción de un tipo anómalo de Hb conocido como hemoglobina E. Por lo tanto, también puede tener las combinaciones de genes β^+/E^+ o β^0/E^+ .

Mi mutación genética es...

Tipos de beta talasemia

Los síntomas de la beta talasemia varían dependiendo del tipo de mutación genética que usted haya heredado. Como es un tema complejo, los médicos suelen clasificar a las personas con beta talasemia en dos grupos para simplificarlo, independientemente de las mutaciones genéticas que tengan: las personas que necesitan transfusiones de sangre con regularidad y las personas que no. Por tanto, su beta talasemia puede describirse como **dependiente de transfusiones** o **no dependiente de transfusiones**. Las personas que necesitan de manera regular transfusiones de sangre tienen una anemia más grave (menos glóbulos rojos sanos).



Palabras más usadas

También puede escuchar los términos **beta talasemia intermedia** y **beta talasemia mayor**.

- La beta talasemia intermedia (ver la página 15) describe una enfermedad menos grave que no necesita transfusiones de sangre con regularidad (aunque se pueden necesitar más transfusiones con la edad). Por lo general, la beta talasemia intermedia se produce cuando las mutaciones del gen o de los dos genes son menos graves.
- La beta talasemia mayor describe la enfermedad grave. Estos pacientes necesitan transfusiones de sangre regulares desde la infancia. Por lo general, se debe a una combinación de dos mutaciones genéticas graves.

Otros tipos de enfermedades sanguíneas hereditarias

En ocasiones, las personas heredan una combinación de una mutación en el gen de la beta talasemia y una mutación en un gen que causa otra enfermedad que afecta a la producción de Hb. Por ejemplo, algunas personas tienen una mutación en el gen de la beta talasemia que provoca **anemia de células falciformes**: esta combinación provoca una enfermedad llamada beta talasemia falciforme. Otra enfermedad es la triplicación del gen alfa.

Cribado y diagnóstico

Cribado neonatal

En algunas partes del mundo se examina a todos los recién nacidos para detectar diferentes enfermedades genéticas. Una enfermera pincha el talón del bebé con una fina aguja para extraer una gota de sangre que se utiliza después para los análisis. La prueba del talón no es fiable para todos los tipos de talasemia, pero sí que puede detectar la beta talasemia mayor.

Pruebas diagnósticas

Los niños con las formas más graves de beta talasemia pueden desarrollar síntomas a partir de los 3 meses de edad.

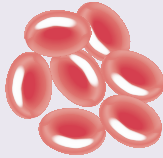
Si su hijo presenta síntomas que sugieren beta talasemia, el médico le pedirá varios análisis de sangre. Estas pruebas determinan si hay deficiencia de hierro para descartar así la causa más común de la anemia.

Los análisis de sangre también analizan la concentración de Hb, la forma y el tamaño de los glóbulos rojos y estudian si hay cambios en la estructura de la molécula de Hb. Los portadores de una mutación del gen de la beta talasemia y las personas con beta talasemia tienen glóbulos rojos más pequeños de lo normal. Esta es una característica particular de la beta talasemia llamada microcitos. La prueba específica para detectar beta talasemia es la cromatografía líquida de intercambio catiónico (HPLC, por sus siglas en inglés) o, en ocasiones, la electroforesis.



Palabras más usadas

La **microcitosis** es el término empleado para describir los glóbulos rojos que son atípicamente pequeños.



Glóbulos rojos normales



Glóbulos rojos microcíticos

Pruebas de ADN

Hay más de 400 mutaciones genéticas asociadas a la beta talasemia. Las pruebas (genéticas) de ADN deben hacerse con una muestra de sangre para identificar las mutaciones específicas que usted tiene. Para realizar estos análisis, la muestra debe enviarse a un laboratorio especializado.

Mis preguntas

Anote aquí todo lo que quiera preguntarle al médico...

Cribado durante el embarazo

Dependiendo de su origen étnico o de sus antecedentes familiares, el médico puede sugerir la realización de un análisis de sangre para detectar beta talasemia si usted está planeando formar una familia.

En el caso ideal, los análisis para la detección de la beta talasemia deben efectuarse antes del embarazo. Pero, en la práctica, los análisis de sangre se hacen cuando las mujeres van al médico porque están embarazadas. Si el análisis de sangre indica anemia o glóbulos rojos pequeños, es probable que el médico le solicite más análisis para determinar beta talasemia. Si se constata que tiene rasgo de beta talasemia (un gen mutado), el padre del bebé deberá someterse también a un análisis de sangre para determinar si su hijo tiene riesgo de nacer con beta talasemia.

Asesoramiento genético y embarazo

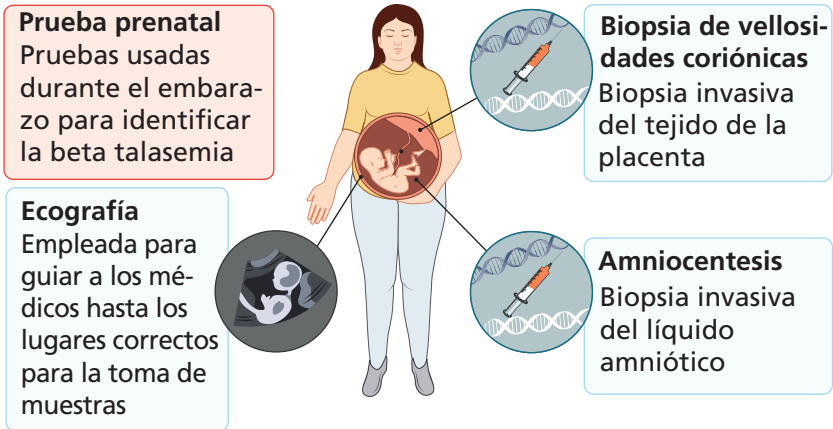
Si su médico sospecha que usted tiene una mutación genética que causa beta talasemia, puede sugerirle asesoramiento genético para usted y su pareja. El asesor le ayudará a comprender por qué usted y su pareja son considerados «pareja de riesgo» para beta talasemia, y le explicará el significado de los resultados de los análisis.

Si los análisis determinan que existe riesgo de que su hijo nazca con beta talasemia, el asesor seguirá proporcionándole apoyo. También puede hablar con él de las distintas posibilidades que existen cuando planifique un embarazo. Algunas parejas optan por la fecundación *in vitro* (FIV o niño probeta) para poder hacer los análisis antes de implantar el óvulo fecundado. De este modo es posible asegurar que el bebé no tiene beta talasemia.

Si ya está embarazada y existe el riesgo de que el bebé tenga beta talasemia, se le puede hacer un análisis mientras está todavía en el seno materno. Esto puede realizarse de dos formas:

- tomando una pequeña muestra de la placenta (biopsia de vellosidades coriónicas)
- analizando el líquido que rodea al bebé (amniocentesis).

El método utilizado dependerá de cuán avanzado esté el embarazo. Ambas pruebas tienen un pequeño riesgo de aborto, por lo que el médico solo le sugerirá el análisis cuando sea absolutamente necesario.



Hay algunos tests no invasivos en investigación, como el análisis del ADN fetal encontrado en el torrente sanguíneo de la madre. Estas pruebas pueden ser útiles en el futuro, pero en la actualidad no son suficientemente precisas para usarlas en el caso de la talasemia y el nivel de resultados erróneos es alto.

Si las pruebas sugieren que el bebé puede nacer con beta talasemia grave, su asesor puede guiarle en la difícil decisión de continuar o no con el embarazo. No hay una única respuesta apropiada para cada pareja. La decisión dependerá de muchos factores diferentes, como las creencias culturales, sociales, espirituales y religiosas. Estar muy bien informados sobre la enfermedad les ayudará a tomar una decisión.



Palabras más usadas

Obtención invasiva de una muestra significa que se toma una muestra de tejido o de líquido del interior del organismo. Para ello se utiliza una aguja o se hace una incisión en la piel o a través de un orificio del cuerpo.

Rasgo de beta talasemia

Si solo tiene un gen *HBB* mutado, usted es portador sano de beta talasemia pero no tiene, ni desarrollará nunca, la enfermedad. Esto se llama **rasgo de beta talasemia** o **beta talasemia menor**.

Normalmente, la beta talasemia menor no provoca síntomas, por lo que es posible que no sepa que tiene esta mutación. Un análisis de sangre de rutina puede despertar sospechas de que usted es portador, pero no lo puede demostrar. Para ello deberá someterse a análisis de ADN (genéticos) específicos con una muestra de sangre para detectar las mutaciones de la talasemia.

Los portadores de beta talasemia son personas sanas que no tienen talasemia. Usted puede tener una anemia leve que, por lo general, no requiere tratamiento. Su complexión puede ser pálida.

Con el microscopio se reconoce que sus glóbulos rojos son más pequeños (microcitosis). Un médico que no conozca sus antecedentes médicos puede pensar que se debe a una deficiencia de hierro, pero no es así y no necesita complementos de hierro. De hecho, no debería tomarlos a no ser que un análisis de sangre específico muestre que realmente tiene déficit.

¿Cuál es el riesgo si tengo hijos?

Si vuelve al diagrama de la página 6, verá que si usted es portador de un gen *HBB* tiene un riesgo de 1 a 2 (del 50 %) de transmitírsele al bebé en cada embarazo.

Si su pareja también tiene beta talasemia menor, la probabilidad de que el bebé tenga beta talasemia es de 1 a 4 (25 %), y la probabilidad de que no hereden la mutación genética es también de 1 a 4 (25 %).

Si tiene beta talasemia menor, su médico puede sugerirle un asesoramiento genético. Encontrará más información sobre esto en la página 11, en el apartado **Cribado y diagnóstico**.

¿Qué puedo hacer para ayudarme a mí mismo?

Si tiene anemia leve es posible que se sienta cansado, particularmente si su cuerpo se encuentra bajo una presión adicional como puede ser el embarazo, una infección o haberse sometido a una intervención quirúrgica. Usted puede contribuir a su salud

- comiendo sano
- haciendo ejercicio físico con regularidad
- no fumando ni bebiendo demasiado alcohol.

¿Debo decírselo a otras personas?

¿Cuándo y cómo debería contarle a los demás que es portador de talasemia? La respuesta es sencilla: cuando esté preparado para ello. En general, no es necesario contárselo a los demás si no quiere. Pero deberá ser sincero con su pareja si tienen pensado formar una familia juntos en el futuro. Ella también deberá someterse a un análisis.

Hablar sobre los problemas genéticos puede ser difícil. En ocasiones, las personas se sienten culpables. Pero usted no tiene ningún control sobre los genes que hereda. Puede utilizar este folleto para ayudar a los demás a entender lo que es la beta talasemia.

Mis preguntas

Anote aquí todas las preguntas que tenga acerca de cómo la beta talasemia menor le puede afectar a usted o a su hijo...

Beta talasemia intermedia

Los síntomas de la beta talasemia intermedia pueden aparecer en cualquier momento. Es posible que no necesite transfusiones de sangre; dependerá de la gravedad de su anemia y de la necesidad de prevenir o controlar las complicaciones a largo plazo. Su médico se lo indicará.

Signos y síntomas

Usted puede:

- estar pálido
- tener falta de energía durante la práctica de alguna actividad o de ejercicio
- crecer menos de lo esperado
- aumentar de peso menos de lo esperado
- tener hinchazón abdominal debido al aumento de tamaño del bazo.

Estos pueden ser los únicos síntomas si la enfermedad se diagnostica de manera temprana.

El bazo aumenta de tamaño, porque una de sus funciones es reciclar y eliminar los glóbulos rojos viejos y defectuosos.

Los síntomas pueden empeorar cuando el organismo se encuentra bajo tensión, ya que su necesidad de oxígeno aumenta. Este estrés se produce, p. ej., cuando se tiene una infección, durante la recuperación de una intervención quirúrgica y en el embarazo.

Mis preguntas

Anote aquí todas las preguntas que tenga acerca de cómo la beta talasemia intermedia le puede afectar a usted o a su hijo...

Beta talasemia mayor

La beta talasemia mayor es una enfermedad de por vida y los síntomas suelen aparecer durante los 2 primeros años de vida.

Signos y síntomas

La beta talasemia mayor provoca signos y síntomas graves, porque el organismo no es capaz de producir Hb normal. Es una enfermedad que requiere transfusiones sanguíneas.

Los bebés con beta talasemia mayor son muy delgados y están pálidos durante su primer año de vida debido a una anemia grave. También muestran signos tempranos de alteraciones en los huesos (ver la página 17).

¿Por qué es importante el tratamiento?

El tratamiento es fundamental para todos los niños y adultos con beta talasemia mayor para controlar la enfermedad e intentar evitar las complicaciones en la medida de lo posible. De lo contrario, existe una mayor probabilidad de que desarrolle problemas adicionales, porque su organismo intenta funcionar con los glóbulos rojos defectuosos.

Encontrará más información sobre esto en el apartado **Complicaciones**, en la página 17.

Mis preguntas

Anote aquí todas las preguntas que tenga acerca de cómo la beta talasemia mayor le puede afectar a usted o a su hijo...

Complicaciones

Existen varias complicaciones que usted puede desarrollar si padece beta talasemia. Algunas de ellas son el resultado de la enfermedad en sí, especialmente si no recibe el tratamiento que necesita. Otras son la consecuencia de una combinación de la enfermedad y su tratamiento.

Cambios en los huesos

Los niños con beta talasemia mayor (y algunos con beta talasemia intermedia) que no reciben tratamiento pueden presentar deformaciones óseas que se desarrollan lentamente con el paso del tiempo. El cráneo crece y aparecen cejas prominentes. El término médico es «**abombamiento**». Los huesos malares (los pómulos) aumentan de tamaño, alterando la forma del rostro, de la nariz y de los ojos. Esto afecta también a la posición de los dientes.

«Abombamiento» no significa que los huesos se vuelvan más duros, más bien al contrario, son más finos y frágiles. Su médico se referirá a esto como «**osteopenia**» u «**osteoporosis**». Esto aumenta el riesgo de fracturas, principalmente en la columna vertebral, las costillas, la pelvis y los huesos largos.



Palabras más usadas

Osteopenia significa que sus huesos han empezado a volverse más finos y frágiles. **Osteoporosis** significa que tiene un adelgazamiento óseo más grave.

¿Por qué se deforman los huesos? Normalmente, los glóbulos rojos los produce un tejido llamado **médula ósea** que se encuentra en el interior de los huesos. En la beta talasemia hay menos glóbulos rojos circulantes y menos Hb de lo normal. Para intentar compensarlo, la médula ósea se vuelve hiperactiva y produce cada vez más glóbulos rojos. Pero como estos son anómalos, mueren pronto y no ayudan a corregir la anemia.

Sin embargo, como la médula ósea sigue intentando corregir la anemia, se expande y provoca que los huesos aumenten de tamaño. Esto es lo que causa las alteraciones de los huesos típicas de la beta talasemia. Cuanto más grave sea la forma de la beta talasemia, más evidente serán estos cambios. El tratamiento son transfusiones de glóbulos rojos.

Un bazo de tamaño aumentado

Algunas personas con beta talasemia también desarrollan aumento del tamaño del hígado (**hepatomegalia**) y del bazo (**esplenomegalia**), lo que provoca hinchazón abdominal. Esto sucede porque el bazo es el encargado de eliminar los glóbulos rojos defectuosos, y porque tanto el hígado como el bazo se convierten en los lugares alternativos para la producción de estas células.

Un bazo de tamaño muy aumentado puede provocar malestar abdominal y empeorar la anemia. Es posible que sea necesario extirparlo.

La esplenomegalia es más común y grave en la beta talasemia no dependiente de transfusiones. Si recibe transfusiones, estas contienen glóbulos rojos sanos de donantes y su bazo no tendrá que hacer un esfuerzo tan grande.

Si usted tiene beta talasemia menor, el tamaño del bazo también puede estar ligeramente aumentado, pero no lo suficiente como para provocar síntomas.

Cálculos biliares

Los **cálculos biliares** pueden aparecer debido a los elevados niveles de **bilirrubina** en el hígado por la hemólisis crónica. La hemólisis es la destrucción de los glóbulos rojos.

Si usted tiene cálculos biliares es posible que se sienta hinchado y mareado (con náuseas), y que tenga dolor abdominal. Puede que deba someterse a una intervención quirúrgica para extirparle la vesícula biliar y los cálculos.

Coágulos sanguíneos

Con la edad aumenta el riesgo de coágulos sanguíneos (**trombosis**), sobre todo si padece beta talasemia no dependiente de transfusiones. El riesgo es mayor si le han extirpado el bazo.

Masas tumorales benignas

En ocasiones, si la médula ósea no es capaz de producir suficientes glóbulos rojos, estos se pueden producir fuera de ella, como en el hígado y el bazo, causando el aumento de tamaño de estos órganos. Pero también puede provocar el desarrollo de pequeños bultos de tejido de crecimiento lento, normalmente en la zona del pecho cerca de la columna vertebral. Estos bultos (masas) son benignos, pero en ocasiones pueden presionar contra los nervios raquídeos y causar problemas. Aunque son totalmente benignos (no cancerosos), los médicos necesitan distinguirlos de los tumores en las ecografías y radiografías y puede resultar difícil. Las transfusiones de sangre pueden evitar su desarrollo.



Palabras más usadas

La producción de glóbulos rojos en tejidos diferentes a la médula ósea se llama **eritropoyesis extramedular**. Los sitios habituales de la eritropoyesis extramedular son órganos como el hígado y el bazo, y el tejido linfático, especialmente a lo largo de la columna vertebral.

Úlceras en las piernas

La beta talasemia intermedia no tratada puede provocar problemas en la cicatrización de las heridas. Incluso las heridas pequeñas en las piernas, sobre todo en los tobillos, no cicatrizan y pueden empeorar e infectarse. Las heridas se tratan con apósitos para ayudar a su cicatrización.

Complicaciones asociadas al hierro

Sobrecarga de hierro

Normalmente, cuando los glóbulos rojos envejecen se descomponen en el organismo y el hierro liberado se recicla en células nuevas. Cuando una persona recibe transfusiones de sangre periódicas puede producirse una sobrecarga de hierro, porque los glóbulos rojos del donante también contienen hierro. La sobrecarga de hierro se da cuando hay un exceso de hierro en nuestro organismo. Como el organismo no es capaz de deshacerse de todo este hierro adicional, se acumula y puede causar daños.

La sobrecarga de hierro también puede aparecer en personas que no reciben transfusiones de sangre regulares (beta talasemia no dependiente de transfusiones), aunque su desarrollo es más lento. La acumulación se produce porque la médula ósea hiperactiva envía señales al intestino para que absorba mucho más hierro de los alimentos. Esto sucede porque el organismo intenta corregir la anemia produciendo más cantidad de glóbulos rojos, y para ello necesita hierro.

La acumulación de hierro puede dañar el hígado y causar **fibrosis**. La fibrosis es un tejido cicatricial que sustituye al tejido hepático dañado. Si no se controla, la fibrosis puede derivar en **cirrosis** y en insuficiencia hepática.

La sobrecarga de hierro también puede provocar daño cardíaco, causando la alteración del ritmo cardíaco (arritmia) y, en algunos casos, insuficiencia cardíaca. El exceso de hierro también puede dañar los huesos y las articulaciones, lo que aumenta el riesgo de unos huesos debilitados (osteoporosis).

La sobrecarga de hierro también puede afectar a los niveles hormonales. Los niveles de la hormona tiroidea pueden ser bajos, lo que causa fatiga, aumento de peso y estreñimiento.

El riesgo de padecer diabetes puede ser mayor. El hierro afecta a la producción de insulina en el páncreas, el órgano que controla los niveles de glucemia.

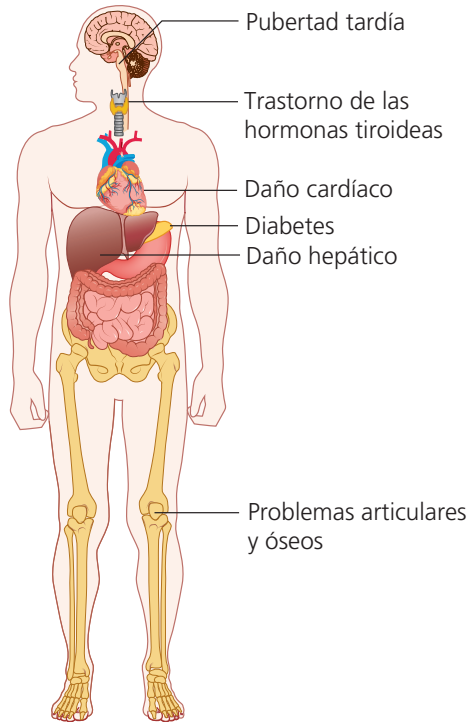
También puede tener niveles bajos de las hormonas sexuales. En los niños con beta talasemia, la pubertad suele aparecer más tarde. Los niveles hormonales bajos pueden provocar una menor fertilidad.

Para ayudar a prevenir todos los problemas causados por la toxicidad del hierro puede ser necesario controlar sus niveles de hierro mediante un

tratamiento quelante. La administración diaria de unos medicamentos llamados «quelantes del hierro» permite mantener unos niveles seguros y bajos de hierro.

Encontrará más información sobre el tratamiento quelante en el apartado **Tratamiento**, en la página 24.

La sobrecarga de hierro puede afectar al organismo de diferentes formas



Complicaciones asociadas al embarazo

Tener beta talasemia no conlleva complicaciones particulares para el embarazo. Pero si usted padece esta enfermedad, la gestación puede suponer un esfuerzo adicional para su organismo y provocar el empeoramiento de los síntomas. También puede tener dificultades para quedarse embarazada, ya que la sobrecarga de hierro puede afectar a la fertilidad (debido al efecto sobre los niveles hormonales).

Deberá hacerse pruebas adicionales para comprobar la salud de su corazón, el hígado y los huesos. Si está recibiendo un **tratamiento quelante** (ver la página 26), deberá suspenderlo durante la primera mitad del embarazo, porque los medicamentos podrían ser tóxicos para el bebé.

El médico controlará estrechamente sus niveles de Hb y es posible que necesite transfusiones sanguíneas con mayor frecuencia, sobre todo conforme avance el embarazo.

Mis síntomas y complicaciones

Anote todos los síntomas y complicaciones que experimente para que no se olvide de comentárselos al médico.

CONT...

Tratamiento

La beta talasemia es compleja y necesita una atención especializada. Su tratamiento lo deberá llevar un centro especializado en enfermedades sanguíneas y tendrá que estar supervisado por un médico con experiencia en estas enfermedades.

Los centros especializados suelen contar con personal de enfermería especialista en talasemia con el que podrá contactar desde casa si tiene alguna duda. Algunos centros también tienen psicólogos y trabajadores sociales que están familiarizados con los problemas que la beta talasemia puede causar.

Los dos tratamientos principales de la beta talasemia son:

- las **transfusiones de sangre** para combatir la anemia y las complicaciones asociadas
- el **tratamiento quelante** para controlar la sobrecarga de hierro. También puede recibir:
 - un tratamiento para las complicaciones, como un bazo de tamaño aumentado o los cálculos biliares
 - medicamentos para mejorar la producción de glóbulos rojos
 - trasplante de células madre: un tratamiento intensivo que puede curar la beta talasemia.

El tratamiento que reciba dependerá de diferentes factores, incluyendo si su beta talasemia es dependiente o no de transfusiones de sangre.

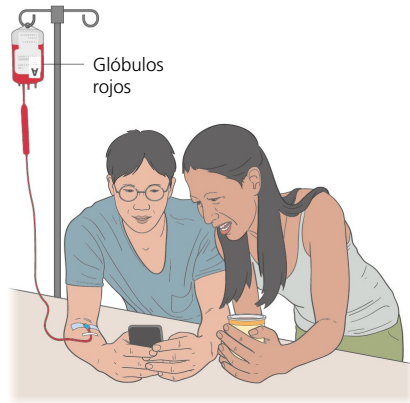
Beta talasemia no dependiente de transfusiones

No necesitará **transfusiones de sangre** si su médula ósea produce suficiente Hb como para que su calidad de vida sea buena y el riesgo de complicaciones asociadas a la enfermedad, bajo. Pero esto puede cambiar con el tiempo. Conforme envejece es posible que necesite transfusiones con mayor frecuencia. Con cualquier tipo de estrés físico añadido, como una infección o un embarazo, es más probable que necesite una transfusión de relleno.

El hierro puede acumularse en su organismo aunque no reciba transfusiones periódicas (ver la página 20). Su médico controlará sus niveles de hierro y tratará la sobrecarga según sea necesario. Encontrará más información sobre esto en la página 26 (tratamiento quelante).

Beta talasemia dependiente de transfusiones

Si su beta talasemia es dependiente de transfusiones necesitará tratamiento de por vida con transfusiones de sangre para corregir una anemia grave y evitar las complicaciones asociadas a la enfermedad. También necesitará un tratamiento quelante para mantener las concentraciones de hierro dentro de unos límites seguros. Para evitar complicaciones y asegurar un crecimiento, un desarrollo y una esperanza de vida normales, es vital recibir este tratamiento con regularidad.



Si su bazo aumenta de tamaño y es hiperactivo, el médico le sugerirá su extirpación. Pero siempre intentará evitar la cirugía el máximo posible. La extirpación del bazo está asociada a importantes efectos secundarios a largo plazo.

En la actualidad, el trasplante de células madre es una posible cura de la beta talasemia. Pero es un tratamiento muy intensivo y solo se considera para la beta talasemia mayor. Encontrará más información sobre los trasplantes de células madre en la página 29.

Transfusiones de sangre

Las transfusiones de sangre rellenan sus niveles de Hb sana normal. La frecuencia de las transfusiones de sangre dependerá de su nivel de Hb. Sus médicos intentarán mantenerlo suficientemente alto para:

- prevenir una anemia severa
- permitir un crecimiento y un desarrollo normales
- prevenir los cambios en los huesos asociados a la beta talasemia (ver la página 17).

Si tiene beta talasemia dependiente de transfusiones necesitará las transfusiones cada 2-4 semanas. El número de unidades de sangre que necesite dependerá de su tamaño corporal. Su nivel de Hb es la mejor guía para su tratamiento, y no tanto el tiempo transcurrido desde la última transfusión.

La sangre que recibe está cuidadosamente adaptada a usted para que no desarrolle una reacción a los glóbulos rojos del donante.

Tratamiento quelante

Como hemos explicado en el apartado sobre la sobrecarga de hierro (página 20), si tiene beta talasemia el hierro puede acumularse en su organismo. El exceso de hierro es tóxico y, para eliminarlo, necesitará un tratamiento quelante.

Su médico controlará sus niveles de hierro mediante análisis de sangre regulares. Si están altos le harán una **resonancia magnética** para medir la concentración de hierro en el corazón y el hígado. De este modo se podrá determinar si debe comenzar un tratamiento quelante.

Si recibe transfusiones de sangre para su beta talasemia, necesitará comenzar un tratamiento quelante después de recibir 10-20 unidades de sangre. Es muy importante para su salud seguir las instrucciones del médico para su tratamiento quelante.

Agente quelante	Control*	Consideraciones
Deferoxamina (infusión lenta debajo de la piel [subcutánea] o en una vena [intravenosa] diariamente)	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas de la función renal y hepática • Crecimiento durante la infancia • Pruebas de audición y de visión 	<ul style="list-style-type: none"> • Las infusiones prolongadas diarias pueden hacer difícil el cumplimiento del tratamiento
Deferasirox (tratamiento oral una vez al día – comprimidos, un comprimido mezclado con agua, granulado que puede esparcirse sobre la comida)	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas de la función renal y hepática • Hemograma • Medición de la creatinina en la sangre y en la proteína en la orina • Control de los signos de úlceras gastrointestinales o hemorragia • Pruebas de audición y de visión 	<ul style="list-style-type: none"> • Es el tratamiento más sencillo para el paciente, porque el medicamento se traga o bebe una vez al día • Riesgo de trastornos renales
Deferiprona (tratamiento oral dos o tres veces al día – comprimidos)	<ul style="list-style-type: none"> • Hemograma • Pruebas de la función hepática • Medición de los niveles de zinc 	<ul style="list-style-type: none"> • Riesgo de un número bajo de leucocitos

*Además, control regular del hierro o resonancia magnética (un tipo de ecografía del cuerpo) para determinar la cantidad de hierro en el hígado y el corazón.

Nota: Estos medicamentos tienen otros posibles efectos secundarios sobre los que tendrá que hablar en profundidad con su equipo médico antes de iniciar el tratamiento. La monitorización dependerá de su centro de tratamiento.

El médico le recetará un medicamento quelante. Existen tres fármacos distintos para el tratamiento quelante. Dos de ellos están disponibles como medicamento oral y pueden ingerirse diariamente. El otro se administra mediante una inyección subcutánea o un gotero (infusión intravenosa o i.v.). En ocasiones, los médicos prescriben una combinación de dos quelantes.

Mis preguntas

Anote aquí todas las preguntas que tenga sobre las transfusiones de sangre, el tratamiento quelante u otros tratamientos sobre los que quiera preguntar a su médico...

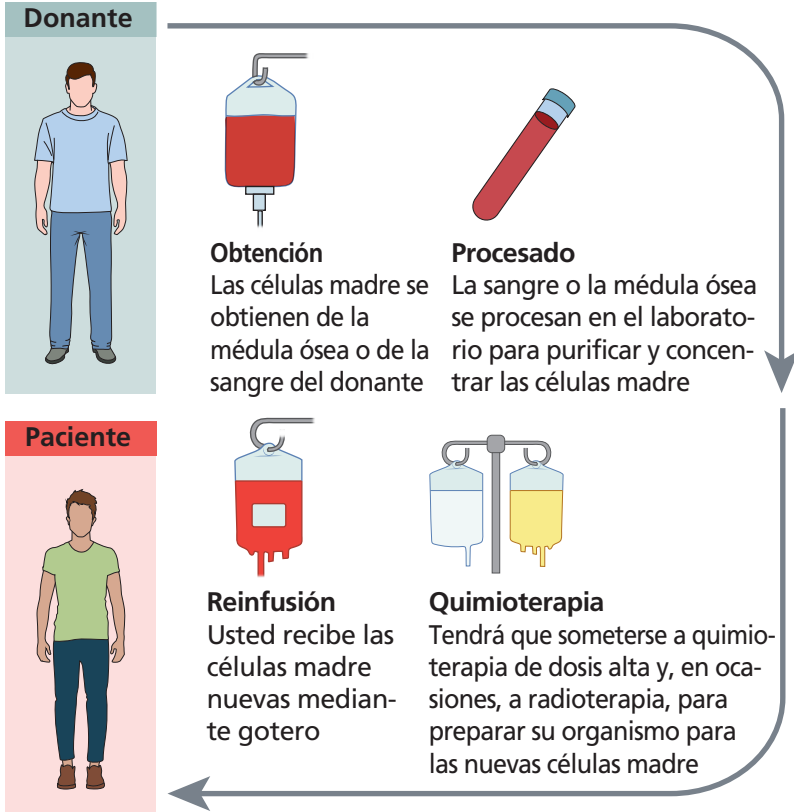
Trasplante de células madre

Ahora existe una posible cura para la beta talasemia llamada **trasplante de células madre** (TCM). Se trata de un tratamiento intensivo que no está disponible en todos los países. Su médico considerará meticulosamente la decisión de someterle a un TCM, porque el procedimiento tiene efectos secundarios que pueden ser mortales. En el pasado, el TCM se reservaba para los niños más pequeños con beta talasemia. En la actualidad, también se tiene en cuenta para el trasplante a los adultos jóvenes con la beta talasemia bien controlada.

Las células madre son células que se encuentran en la médula ósea capaces de desarrollarse en diferentes tipos de células sanguíneas, incluidos los glóbulos rojos. En un trasplante, las células madre de su médula ósea se destruyen para dejar espacio para las células sanas de un donante. El donante tiene que ser una persona cuyas células sanguíneas sean muy parecidas a las suyas, y esto suele darse en familiares cercanos. Si no tiene ningún familiar cuyas células sanguíneas coincidan con las suyas, se puede buscar a un donante adecuado en los registros de donantes de médula ósea. Su médico tendrá que encontrar a una persona que, sin estar emparentada con usted, tenga células parecidas a las suyas.

El objetivo del TCM es que las células madre del donante empiecen a crecer en el interior de sus huesos y proporcionen células madre sanguíneas que reemplacen las suyas. Este proceso se llama «incorporación del injerto». Las nuevas células madre serán capaces de producir los diferentes tipos de células sanguíneas que necesite, incluidos los glóbulos rojos sanos.

La quimioterapia que recibe como parte del trasplante aumenta el riesgo de infecciones. Después de la infusión de las células madre tendrá que estar hospitalizado en completo aislamiento durante un tiempo. Otros efectos del TCM son pérdida del cabello, estomatitis, náuseas, diarrea, hematomas, hemorragia e infertilidad.



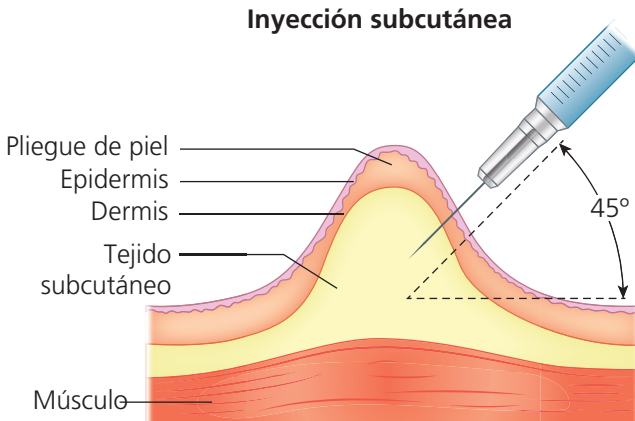
Durante algunos meses posteriores al procedimiento tendrá que tomar fármacos que reduzcan la actividad de su sistema inmunitario (esto se llama «inmunosupresión»). Así se reduce el riesgo de que sus propias células ataquen a las del donante. Los médicos lo llaman «rechazo».

Estimulación de la producción de glóbulos rojos

En Europa, EE. UU., Australia y otros países se ha aprobado un fármaco llamado luspatercept para tratar a los pacientes adultos con beta talasemia dependiente de transfusiones.

El luspatercept ayuda a los glóbulos rojos a desarrollarse mejor en la médula ósea y, de este modo, reducir la necesidad de transfusiones en la beta talasemia. Algunos pacientes que antes eran dependientes de transfusiones de sangre ahora pueden manejar la enfermedad sin ellas.

Luspatercept se administra a través de una pequeña inyección por debajo de la piel (subcutánea) cada 3 semanas. Algunas personas sufren efectos secundarios, como cefalea y dolor óseo. Su médico le puede decir si luspatercept está disponible y es adecuado para usted.



Actualmente, luspatercept se está estudiando en ensayos clínicos para determinar si puede ayudar en la beta talasemia no dependiente de transfusiones y si es indicada para el uso en niños.

Tratamiento de las complicaciones

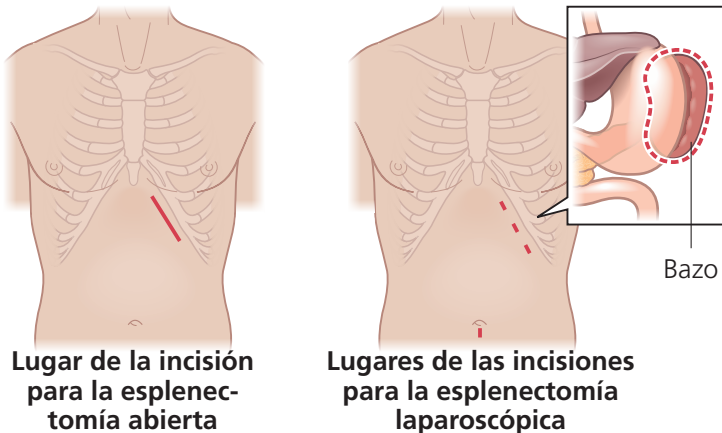
Algunas personas necesitan una intervención quirúrgica para el tratamiento de las complicaciones de la beta talasemia, como pueden ser el bazo aumentado o los cálculos biliares.

Bazo aumentado

Un bazo de tamaño muy aumentado puede provocar malestar abdominal y empeorar la anemia, por lo que puede ser preciso extirparlo. En algunas personas con beta talasemia, la extirpación del hígado mejora la anemia y reduce la necesidad de transfusiones de sangre frecuentes.

Dado que la beta talasemia se controla mucho mejor con transfusiones, son pocos los pacientes que desarrollan un bazo muy aumentado de tamaño. Esto hace que la **esplenectomía** (cirugía para extirpar el bazo) se realice con menor frecuencia. No obstante, las personas con talasemia no dependiente de transfusiones también pueden necesitar una esplenectomía porque no es posible manejar su enfermedad con transfusiones.

La esplenectomía es una cirugía mayor y requiere hospitalización, y usted necesitará tiempo para recuperarse. La intervención puede ser por **cirugía abierta** (una incisión grande) o por **cirugía laparoscópica** (varias incisiones pequeñas). En la cirugía laparoscópica la estancia en el hospital suele ser más corta y la recuperación de la cirugía, más rápida.



Después de la extirpación del bazo pueden aparecer otros problemas.

En la beta talasemia, la extirpación del bazo aumenta el riesgo de desarrollar coágulos sanguíneos (**trombosis**). Este riesgo es para toda la vida y es el principal motivo por el que es preciso sopesar cuidadosamente los beneficios de la cirugía y sus riesgos.

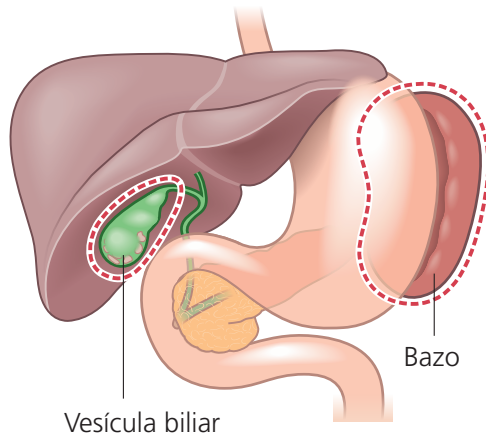
El bazo forma parte del sistema de defensa frente a las infecciones, por lo que su riesgo será mayor si no lo tiene. Para conseguir una protección añadida necesitará algunas vacunas, preferiblemente antes de la cirugía. Si a su hijo le han extirpado el bazo, es posible que el médico le recete antibióticos diarios durante un par de años después de la cirugía para prevenir una infección. O le indicará que disponga de ellos en casa para poder iniciar rápidamente el tratamiento cuando sea necesario.

Cálculos biliares

Los cálculos en la vesícula biliar pueden ser muy dolorosos y causarle malestar.

El tratamiento suele ser quirúrgico para extirpar la vesícula. La cirugía puede ser abierta o laparoscópica.

Esta última tiene un tiempo de hospitalización menor y la recuperación es más rápida porque no hay una incisión grande.



Coágulos sanguíneos

Las personas con beta talasemia pueden desarrollar coágulos sanguíneos. El riesgo es mayor en determinadas circunstancias, como antes de la cirugía, durante el embarazo o después de la extirpación del bazo.

Su médico puede recetarle medicamentos para reducir el riesgo de coagulación de la sangre. Los tendrá que tomar si le han extirpado el bazo. Estos medicamentos se llaman **anticoagulantes** y son la aspirina en dosis bajas y los medicamentos similares a la heparina.

Mis preguntas

¿Tiene alguna pregunta sobre los tratamientos de las complicaciones de la beta talasemia? Anótelas aquí para poder hablar de ellas con el médico...

Nuevos avances en el tratamiento

Si está interesado en tratamientos nuevos puede preguntar a su médico sobre los **ensayos clínicos** en marcha. Un tratamiento nuevo debe pasar por varias fases de prueba antes de que se pueda demostrar que funciona mejor que el tratamiento ya existente y de que se incorpore en la atención habitual. Un tratamiento potencial solo pasará a la siguiente fase de la investigación si es seguro y los resultados parecen prometedores.



Fases de un ensayo clínico

La primera fase del ensayo, la fase I, tiene como finalidad comprobar que un tratamiento nuevo es seguro, determinar sus efectos secundarios y definir la mejor posología. Estos ensayos suelen ser pequeños, con grupos reducidos de personas.

Los ensayos de fase II son más grandes y con ellos se determina si es probable que un nuevo tratamiento funcione para una enfermedad concreta.

Los ensayos de fase III prueban el nuevo tratamiento frente al tratamiento habitual existente para ver cuál funciona mejor. Son los ensayos de mayor tamaño y con frecuencia se hacen a nivel internacional, particularmente en el caso de las enfermedades raras.

Los ensayos de fase III deben ser aleatorizados. En los ensayos aleatorizados, los pacientes se asignan a grupos diferentes. Este proceso se hace mediante ordenador. Usted no puede elegir el grupo al que le asignarán, lo que significa que algunas personas no recibirán el nuevo tratamiento. Aleatorizado significa que los investigadores pueden estar más seguros de que las diferencias entre los resultados al final del ensayo se deben al tratamiento en estudio.

Mis preguntas sobre los ensayos clínicos...

Nuevos tratamientos para la beta talasemia

Existen nuevos tratamientos en estudio para la beta talasemia:

- tratamiento genético
- tratamiento para mejorar la salud y el funcionamiento de los glóbulos rojos
- tratamiento para reducir la absorción del hierro

Tratamiento genético

Los resultados de este tipo de tratamiento son prometedores para el tratamiento de la beta talasemia. Los científicos toman algunas de sus células madre sanguíneas e introducen en ellas un gen de la Hb en el laboratorio. Antes de recibir las células madre modificadas en su torrente sanguíneo a través de un gotero, deberá someterse a un tratamiento para destruir sus células de la médula ósea.

Este proceso es muy parecido al del TCM de un donante, solo que aquí usted recibe sus propias células. Esto significa que este tratamiento es posible para las personas que no tienen donante.

Igual que en el TCM, someterse a un tratamiento genético no es sencillo. Necesitará quimioterapia, con todos los efectos secundarios que esto implica. No obstante, después del procedimiento no necesitará tomar medicamentos para debilitar el sistema inmunitario porque usted recibe sus propias células madre sanguíneas, y no de otra persona. Encontrará más información sobre el TCM en el apartado **Tratamiento**, en la página 29.

Se han realizado varios ensayos sobre el tratamiento genético en personas con beta talasemia dependiente de transfusiones y, actualmente, hay otros estudios en marcha.

En 2022 se aprobó un tratamiento genético en EE. UU. para personas con beta talasemia dependiente de transfusiones.

Mejora de la salud de los glóbulos rojos

Los ensayos clínicos buscan tratar la anemia con medicamentos para mejorar la salud, el funcionamiento y la supervivencia de los glóbulos rojos. En la beta talasemia, esto puede significar que ya no necesite transfusiones con tanta frecuencia.

Mitapivat es un nuevo tratamiento que se está probando en personas con alfa talasemia o beta talasemia. Es un comprimido que se toma dos veces al día. Ya se usa para tratar otra enfermedad genética llamada deficiencia de piruvato quinasa.

El mitapivat aumenta el nivel de una enzima que los glóbulos rojos necesitan para funcionar correctamente. La concentración de esta enzima en los glóbulos rojos talasémicos es baja.

Los resultados iniciales del ensayo muestran que el mitapivat puede ayudar a reducir la anemia en personas con beta talasemia que no necesitan transfusiones de sangre regulares. Los efectos secundarios observados hasta la fecha son dificultad para dormir, cefalea y mareo.

El mitapivat se ha estudiado en ensayos de fase III tanto en personas con beta talasemia que no necesitan transfusiones regulares, como en aquellas que sí las necesitan.

Reducción de la absorción de hierro

Los investigadores han identificado una hormona natural presente en el organismo llamada hepcidina que reduce la absorción del hierro del sistema digestivo, y ayuda a regular los niveles del mineral en el cuerpo. En los primeros ensayos se usaron fármacos que imitaban a la hepcidina. Estos mostraron efectos positivos sobre los niveles de hierro en la beta talasemia y también en la producción de glóbulos rojos.

Un enfoque más reciente usa tratamientos dirigidos a los principales reguladores de la hepcidina. Los primeros ensayos clínicos de estos tratamientos están en marcha.

Vivir con beta talasemia

El diagnóstico de beta talasemia, ya sea para usted o para su hijo, puede ser una conmoción aunque en la familia ya haya antecedentes de esta enfermedad. Seguramente tenga muchas preguntas. Es importante que se informe en profundidad sobre la beta talasemia y sobre su propia situación.

Para ello, lo mejor es hablar con un especialista reconocido o acudir a fuentes de información de confianza sobre esta enfermedad. El asesoramiento genético también puede ayudarle a comprender la enfermedad y lo que implica.

Puede ser difícil distinguir qué páginas de internet sobre la beta talasemia son fiables y tienen información actualizada. Para ayudarle hemos incluido una lista de sitios web muy útiles en la página 47.

La beta talasemia es una enfermedad complicada y es fácil sentirse confundido. Puede ayudarle escribir una lista de las cosas que necesita saber, o las preguntas que quiere hacer, y llevarla a la consulta con el médico. También puede ser útil acudir acompañado para comparar después las anotaciones.

El tratamiento de la beta talasemia mejora constantemente. Ahora, muchos niños que nacen con la enfermedad tienen una esperanza de vida normal y hay cosas que usted puede hacer para mantenerse lo más sano posible.

Recibir tratamiento cuando lo necesite

La mejor forma de evitar las complicaciones es cumplir los esquemas de tratamiento y acudir a todas las citas de seguimiento.



IMPORTANTE: Póngase en contacto con su médico inmediatamente si tiene signos de infección u otra enfermedad, y asegúrese de llevar al día las vacunas, especialmente si le han extirpado el bazo.

Su dieta

Cuando se tiene talasemia, los niveles de algunas vitaminas y minerales, como la vitamina C, el zinc, el **ácido fólico** y la vitamina D, son bajos. Esto se debe en parte a la anemia y, en parte, a las altas concentraciones de hierro y al tratamiento usado para eliminar el hierro. Su médico comprobará sus niveles y le dará complementos de aquello que le falte.

Algunos médicos sugieren evitar alimentos que contengan grandes cantidades de hierro, aunque algunos piensan que esto apenas tiene efecto para prevenir la sobrecarga de hierro. Es útil comprobar el contenido de hierro de la comida envasada y de los medicamentos y, en caso de duda, preguntar a su equipo médico.

Siempre es mejor consultar su dieta con el equipo que lleva su enfermedad.

Manténgase en forma para tener unos huesos sanos

El ejercicio físico regular tiene muchos beneficios. Puede mejorar su estado de ánimo y ayuda a reforzar sus huesos. Es mejor evitar el alcohol y el tabaquismo.



Solicite ayuda

Pregunte y comente con su equipo médico todo lo que le preocupe. Ellos son conscientes de la complejidad de la beta talasemia y no les importa que les pregunte lo mismo varias veces.



Preguntas a su médico

Me han dicho que soy portador de un gen de la beta talasemia, ¿cuáles son las implicaciones para mí y para mi hijo?

¿Cuál es la probabilidad de que tenga un hijo (u otro hijo) con beta talasemia?

¿Se puede hacer algo para reducir el riesgo de tener un hijo con beta talasemia?

¿Qué tipo de beta talasemia tengo/tiene mi hijo?

¿Qué impacto tendrá la beta talasemia en mí/mi hijo?

¿Tengo que estar atento a algún signo de advertencia concreto cuando esté en casa?

¿Necesitaré/necesitará mi hijo un tratamiento regular?

¿Necesitaré/necesitará mi hijo otro tratamiento con la edad?

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios del tratamiento?

¿Qué complicaciones podría haber y cómo serán?

¿Podrá mi hijo con beta talasemia tener descendencia y qué necesitará saber antes?

Aquí puede anotar los nombres y la información de contacto de sus médicos, sus enfermeras y el personal auxiliar

Nombre.....

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Nombre.....

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Nombre.....

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Guía de palabras y frases

Anemia. Escasez de glóbulos rojos sanos que puede causar síntomas como la fatiga y sensación de falta de aire.

Abombamiento. Crecimiento anómalo del hueso del cráneo, común en la beta talasemia grave no tratada. Provoca una frente prominente y unos huesos malares marcados.

Ácido fólico. Una vitamina B necesaria para la producción de glóbulos rojos. La demanda de ácido fólico aumenta cuando la médula ósea está sobrecargada. El ácido fólico suele prescribirse como complemento a las personas con beta talasemia intermedia y, en ocasiones, a portadores sanos.

ADN. Es el código genético. En él se encuentra el modelo de desarrollo y funcionamiento de un organismo. Los genes y los cromosomas están hechos de ADN.

Análisis de la Hb. Es el análisis de sangre empleado para ver los tipos y las cantidades de hemoglobina presentes en una muestra de sangre.

Anemia de células falciformes. Otra enfermedad genética que afecta a las células sanguíneas. En ocasiones, las personas heredan un gen de la beta talasemia y un rasgo drepanocítico, lo que provoca la llamada «beta talasemia falciforme».

Anemia ferropénica. Un tipo de anemia causada por la falta de hierro. La beta talasemia no está provocada por la falta de hierro.

Anticoagulantes. Medicamentos que reducen la coagulación de la sangre.

Asesoramiento genético. Un proceso que ayuda a las personas a aceptar una enfermedad genética hereditaria y a comprender el riesgo de transmitírsela a su descendencia.

Bazo. Un órgano que forma parte del sistema inmunitario y que es responsable de destruir los glóbulos rojos viejos y dañados, de filtrarlos del torrente sanguíneo y de destruir las bacterias.

Beta talasemia intermedia. Un tipo de beta talasemia donde se producen algunas cadenas beta. En el diagnóstico, la beta talasemia intermedia no es dependiente de transfusiones, pero con el tiempo puede volverse dependiente.

Beta talasemia mayor. Un tipo de beta talasemia grave donde no se producen cadenas beta. La beta talasemia mayor siempre es dependiente de transfusiones.

Beta talasemia menor. Llamada también rasgo de beta talasemia.

Beta talasemia no dependiente de transfusiones. Es una beta talasemia lo suficientemente grave como para requerir transfusiones de sangre regulares. Las transfusiones pueden ser necesarias durante toda la vida, o con la edad.

Beta talasemia no dependiente de transfusiones. Una beta talasemia que no es tan grave como para necesitar transfusiones de sangre regulares. Las personas con beta talasemia no dependiente de transfusiones pueden desarrollar beta talasemia dependiente de transfusiones con la edad.

Bilirrubina. Es un pigmento producido cuando los glóbulos rojos viejos y dañados se destruyen.

Cadena alfa. Un tipo de cadena de proteína necesaria para producir hemoglobina adulta normal.

Cadena beta. Un tipo de cadena de proteína que se combina con cadenas alfa para producir hemoglobina adulta normal. En las personas con beta talasemia puede estar reducida o ausente.

Cálculos biliares. Bultos duros que pueden formarse en su vesícula biliar y provocar dolor y obstrucción. En la beta talasemia están causados por el exceso de bilirrubina.

Cirrosis. Una enfermedad hepática causada por una enfermedad prolongada del hígado. El tejido sano del hígado es sustituido por tejido cicatricial fibroso, el órgano se contrae y pierde su función.

Cirugía abierta. Cirugía habitual donde la intervención se hace a través de una única incisión grande.

Cribado. Análisis de una persona o de un grupo de personas para detectar la presencia de una enfermedad o una alteración, como un rasgo.

Cromosoma. Cadenas largas de ADN enroscadas. En las células humanas hay 23 pares de cromosomas. De cada progenitor se hereda un cromosoma de cada par. Cada cromosoma contiene varios genes.

Ensayo clínico. Un estudio de investigación para estudiar una prueba, un tratamiento o un procedimiento nuevos en personas. Los ensayos pueden analizar si un tratamiento es seguro, sus efectos secundarios y en qué medida funciona.

Eritropoyesis extramedular. Es la producción de glóbulos rojos en lugares distintos a la médula ósea.

Esplenectomía. Cirugía para extirpar el bazo.

Esplenomegalia. Un bazo de tamaño aumentado.

Ferritina. Una proteína que almacena el hierro en el interior de las células. El nivel de hierro en la sangre se estima mediante un análisis de sangre.

Fibrosis. Engrosamiento y endurecimiento de los tejidos óseos normales. La sobrecarga de hierro en la beta talasemia puede provocar fibrosis del hígado y de otros tejidos.

FIV. Son las siglas de fertilización *in vitro*. También conocida como «niño probeta». Unos cuantos óvulos de la mujer se fertilizan fuera del seno materno en el laboratorio. Esto permite examinar los embriones para detectar enfermedades genéticas e implantar el(los) sano(s) en el seno materno.

Gen. Tramos del ADN que portan los códigos de las cadenas de proteína. Controlan el crecimiento y el desarrollo del organismo y se agrupan juntos para formar los cromosomas.

Glóbulo rojo. Un tipo de célula sanguínea que contiene hemoglobina y transporta el oxígeno por todo el organismo.

HbE. Un tipo anómalo de hemoglobina que producen algunas personas con beta talasemia.

Hemoglobina A. La hemoglobina adulta predominante en las personas sanas (normalmente >90 %). Está formada por 2 cadenas alfa y dos cadenas beta.

Hemoglobina. La proteína que contiene el hierro en los glóbulos rojos y que se une al oxígeno para transportarlo a través del organismo.

Hepatomegalia. Un hígado agrandado.

Herencia. Pasar los genes a su hijo.

Ictericia. Una coloración amarillenta de la piel y de la parte blanca de los ojos provocada por un exceso de bilirrubina en el organismo.

Laparoscopia. También llamada cirugía laparoscópica o cirugía mínimamente invasiva. La operación se realiza a través de varias incisiones pequeñas en lugar de a través de una grande. Con frecuencia la recuperación es más rápida.

Malaria. Una enfermedad grave causada por un parásito transmitido por los mosquitos a las personas. La enfermedad es más leve en las personas portadoras de la mutación genética de la beta talasemia (rasgo de beta talasemia).

Médula ósea. Sustancia esponjosa en el centro de los huesos donde se producen las células sanguíneas.

Microcitosis. Significa «células pequeñas». Las personas con rasgo de beta talasemia tienen glóbulos inusualmente pequeños que pueden provocar confusión con anemia ferropénica y con otras enfermedades.

Mutación. Un cambio en un gen.

Mutación genética dominante (cambio). Para que una persona tenga la enfermedad basta con la mutación de uno de los pares de genes. Muy raramente, la beta talasemia puede estar causada por una mutación genética dominante.

Mutación genética recesiva (cambio). Si una enfermedad está causada por un cambio genético recesivo, ambas copias del gen deben tener el cambio para que la persona tenga la enfermedad. La beta talasemia está casi siempre causada por cambios genéticos recesivos.

Osteopenia. Adelgazamiento de los huesos que no es tan grave como la osteoporosis.

Osteoporosis. Adelgazamiento de los huesos que provoca su debilitamiento y los hace propensos a la fractura.

Portador. Alguien que lleva y puede pasar una mutación genética asociada a una enfermedad, pero que él mismo no tiene la enfermedad.

Proteína. Un tipo de molécula formada por al menos una cadena polipeptídica (una cadena de aminoácidos).

Rasgo de beta talasemia. Cuando se tiene un gen mutado de los dos que codifican la cadena beta de la hemoglobina. Usted no tiene beta talasemia pero puede pasar el gen mutado a sus hijos.

Sobrecarga de hierro. Una complicación de la beta talasemia donde se acumula demasiado hierro en el organismo y provoca un daño.

Transfusión de sangre. Es cuando se recibe sangre donada compatible por gotero (infusión intravenosa) directamente en el torrente sanguíneo.

Trasplante de células madre. Un tratamiento intensivo para algunos tipos de enfermedades sanguíneas. Puede ser una posible cura para la beta talasemia.

Tratamiento quelante. Tratamiento usado para eliminar el exceso de metales del organismo; en el caso de la beta talasemia, el hierro.

Trombosis. Un coágulo sanguíneo.



Recursos de utilidad

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
www.thalassemia.com

Thalassaemia International Federation
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

Cooley's Anemia Foundation
www.thalassemia.org

Fuentes empleadas para la preparación de este documento

BMJ Best Practice
<https://bestpractice.bmj.com>

British National Formulary
<https://bnf.nice.org.uk>

Agencia Europea de Medicamentos
www.ema.europa.eu

Medline Plus
<https://medlineplus.gov/>

Northern California Comprehensive Thalassemia Center
<https://thalassemia.com>

Royal College of Obstetrics and Gynaecology
www.rcog.org.uk/globalassets/documents/guidelines/gtg_66_thalassaemia.pdf

Thalassaemia International Federation
<https://thalassaemia.org.cy>

UK Thalassaemia Society
<https://ukts.org>

UpToDate
www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate



Antonio Piga MD, PhD

Catedrático de Pediatría, Universidad de Turín, Italia

Apoyo en la redacción médica de Liz Woolf.

Hecho posible gracias a la contribución de Agios. Agios no ha influido de ninguna manera en el contenido y todos los temas han sido sometidos a una revisión editorial independiente.

© 2023 en esta edición, S. Karger Publishers Ltd.

ISBN: 978-3-318-07256-3

Gracias por su opinión.

¿Le ha ayudado este libro? ¿Hay algo que no haya entendido?

¿Aún tiene preguntas sin contestar?

Envíenos sus preguntas o comentarios a fastfacts@karger.com y ayude así a los lectores de ediciones futuras. ¡Gracias!

Cita de un paciente joven con beta talasemia hecha como comentario final a un cuestionario sobre la calidad de vida...

«Si tuviera la oportunidad de vivir otra vez volvería a elegir ser talasémico, pero con una mejor atención».



Fast Facts para pacientes

Beta talasemia

2	¿Qué es la beta talasemia?
4	¿Qué causa la beta talasemia?
8	Tipos de beta talasemia
9	Cribado y diagnóstico
13	Rasgo de beta talasemia
15	Beta talasemia intermedia
16	Beta talasemia mayor
17	Complicaciones
24	Tratamiento
39	Vivir con beta talasemia

Hecho posible gracias a la contribución de Agios. Agios no ha influido de ninguna manera en el contenido y todos los temas han sido sometidos a una revisión editorial independiente.

