

Kevin HM Kuo



Hematology



Fast Facts para pacientes

Alfa talasemia

Karger 

HEALTHCARE



Primero, los datos...

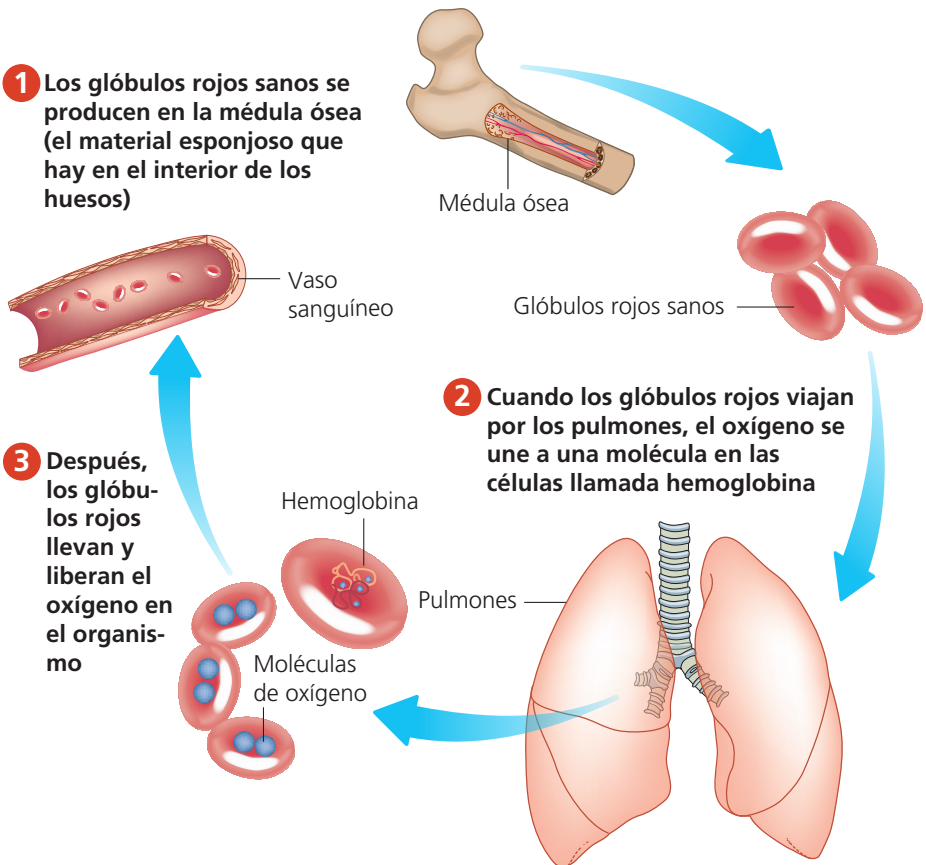
- 1 La alfa talasemia (AT) es una enfermedad congénita de la sangre, es decir, se nace con ella. Tiene que heredar un cambio genético de ambos progenitores para tener la enfermedad.
- 2 Si usted hereda un cambio genético de un progenitor, es portador pero no tiene la enfermedad. Si su pareja también es portadora, existe la posibilidad de que tengan un hijo con alfa talasemia.
- 3 La alfa talasemia es más habitual en personas con ascendencia del sudeste y del sur de Asia, de África, de Oriente Próximo y del área mediterránea.
- 4 Hay dos pares de genes que están implicados en la alfa talasemia, por eso puede darse que usted tenga un cambio genético, dos, tres o cuatro. También existen diferentes tipos de cambios genéticos: el gen puede faltar o estar dañado.
- 5 La gravedad de su enfermedad dependerá del número y del tipo de los cambios genéticos que presente.
- 6 La alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos) suele ser mortal antes o poco después del parto si no se interviene de ninguna forma. Es una enfermedad de por vida, pero ahora puede manejarse con tratamiento.

Este libro le ayuda a entender la alfa talasemia para que pueda hablar con su equipo médico acerca de su enfermedad y el tratamiento.

¿Qué es la alfa talasemia?

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

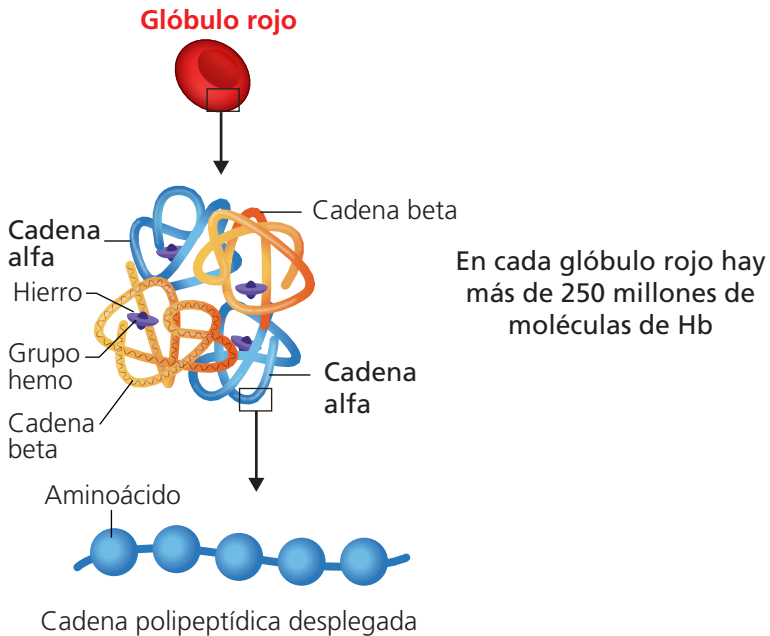
En la alfa talasemia, el organismo no produce suficiente **hemoglobina** sana (Hb) y hay muy pocos glóbulos rojos. La hemoglobina es una proteína en los glóbulos rojos que les permite transportar el oxígeno por el organismo.



¿Por qué la hemoglobina no se produce correctamente?

La hemoglobina es una molécula de proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno desde los pulmones hasta los tejidos del organismo. La hemoglobina también transporta el dióxido de carbono desde los tejidos hasta los pulmones. Y ayuda a mantener la forma de los glóbulos rojos.

Una molécula de hemoglobina adulta normal consta de cuatro cadenas de proteínas: dos cadenas tipo alfa (α) y dos cadenas tipo beta (β). Si usted tiene alfa talasemia, su organismo produce cadenas alfa anómalas o no las produce en cantidad suficiente, por eso la cantidad de hemoglobina sana es insuficiente.



Si no hay suficientes glóbulos rojos y hemoglobina sanos, el oxígeno no llega a los tejidos del organismo, lo que provoca que la persona se sienta débil, cansada y tenga dificultad para respirar. A esto se le llama **anemia**. La anemia puede ser leve o grave. La anemia grave puede dañar los órganos y ser mortal.

¿Qué causa la alfa talasemia y quién la tiene?

La alfa talasemia es una **enfermedad genética**. Esto significa que está causada por un cambio (**mutación**) en uno o varios **genes**. Puede haber diferentes tipos de cambios: unos provocan la ausencia total de las cadenas alfa de la hemoglobina y otros, una disminución de su producción.

La alfa talasemia es más habitual en algunas partes del mundo donde la malaria es, o ha sido, un problema (por ejemplo, en 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 alfa talasemia también proporcionan cierta protección frente a la malaria.

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

Mis preguntas

Anote todas las preguntas que tenga acerca de cómo se produce la alfa talasemia para hablar con su médico.

Tipos de alfa talasemia

El tipo de alfa talasemia que tiene y cómo le afecta depende de:

- cuántos genes tienen cambios y cuáles
- la combinación de los genes afectados
- si cada uno de los genes afectados está completamente ausente o dañado

Cuatro tipos de alfa talasemia

Portador silente. Por lo general, los resultados de los análisis de sangre son normales. Lo habitual es que usted no presente síntomas, pero puede pasar el gen dañado a su hijo.

Alfa talasemia menor/rasgo. Usted puede tener una anemia leve con glóbulos rojos pequeños que puede confundirse con una anemia ferropénica. Hay dos genes afectados.

Alfa talasemia de hemoglobina H (HbH). Solo hay un gen alfa funcional. Usted puede tener una anemia moderada o grave. El riesgo de tener un hijo con alfa talasemia mayor es más alto.

Alfa talasemia mayor. Los cuatro genes están ausentes. Esto causa anemia grave. En la mayoría de los casos, el bebé fallece antes de nacer a no ser que reciba tratamiento en el seno materno.

Encontrará más información sobre los genes y la herencia genética en la página 6.

Mi tipo de alfa talasemia

Pregunte a su médico por el tipo de alfa talasemia que padece. Anótelos aquí.

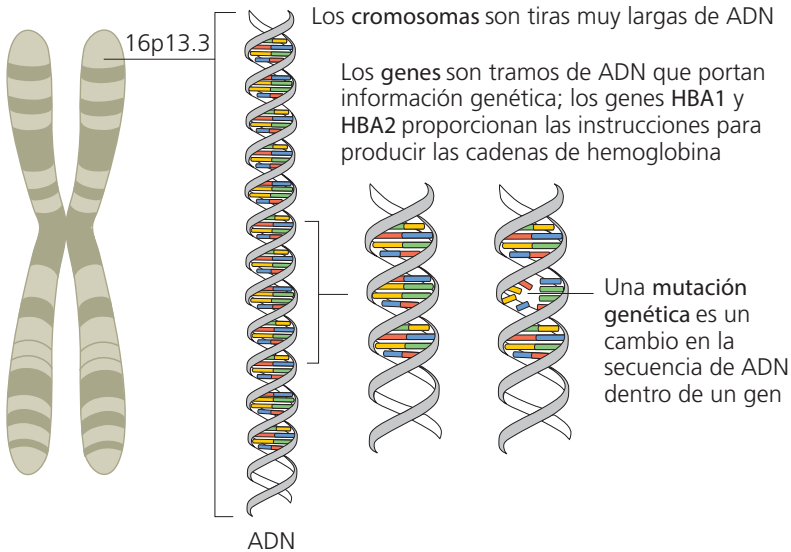
En la página 7 encontrará más información sobre los cambios genéticos.

Los genes y la herencia genética

Los genes se encuentran en los **cromosomas**. Todas las células de nuestro organismo tienen 23 pares 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. Las proteínas son cadenas de elementos químicos llamados **aminoácidos** y son vitales para el funcionamiento del organismo.

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



¿Qué genes están implicados?

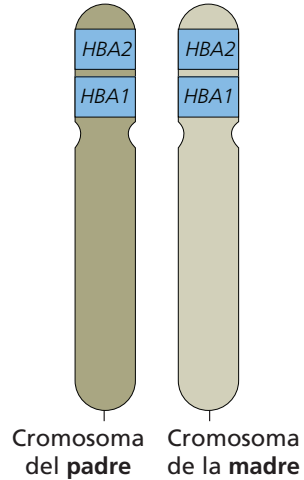
La producción de las cadenas alfa de la Hb está controlada por dos pares de genes: *HBA1* y *HBA2*. Los códigos que portan son los mismos.

Cada persona hereda una copia de cada gen de su padre y otra copia de cada gen de su madre. Esto significa que hay cuatro copias de genes que pueden causar alfa talasemia:

- Dos genes *HBA1*
- Dos genes *HBA2*

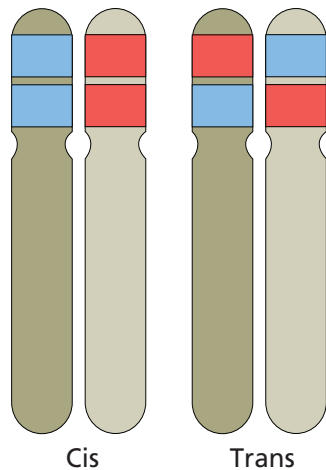
Cambios genéticos con delección y sin delección. Existen dos tipos importantes de cambio genético en la alfa talasemia.

- Si un gen está ausente se llama **talasemia deleccional**.
- Si el gen no está ausente, pero sí dañado, se llama **talasemia no deleccional**. Los cambios genéticos no deleccionales suelen provocar síntomas más graves que los deleccionales.



Ubicación de los cambios genéticos. Si usted tiene dos cambios genéticos, los genes ausentes o dañados pueden estar en el mismo cromosoma. Esto se denomina mutación en configuración en *cis* (cambio genético). Puede que en su historia clínica lo vea escrito como « $\alpha\alpha/--$ ».

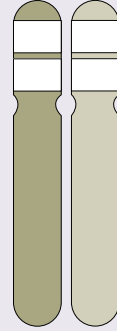
O puede que haya un cambio genético en cada cromosoma. Esto se llama mutación en configuración en *trans*. En su historia clínica puede aparecer escrito como « $\alpha-/ \alpha-$ ».





Pídale a su médico...

...que marque el número de cambios genéticos que tiene y dónde se encuentran.



¿Por qué es importante que sepa más sobre mi enfermedad?

Si está embarazada o tiene planeado quedarse embarazada, es importante que entienda más sobre su enfermedad genética. Comprender más significa estar mejor informada sobre los riesgos para el feto.

Para los padres es importante saber si los cambios genéticos se encuentran en el mismo cromosoma o en cromosomas distintos.

Pregunte a su médico sobre sus cambios genéticos y escriba la información en el recuadro en la parte superior de la página.

Las páginas siguientes explican con mayor detalle los diferentes cambios y lo que pueden significar para usted y su familia.

Un cambio genético

Ir a **Página 9**

Dos cambios genéticos

Ir a **Página 10**

Tres cambios genéticos

Ir a **Página 14**

Cuatro cambios genéticos

Ir a **Página 20**

Un cambio genético

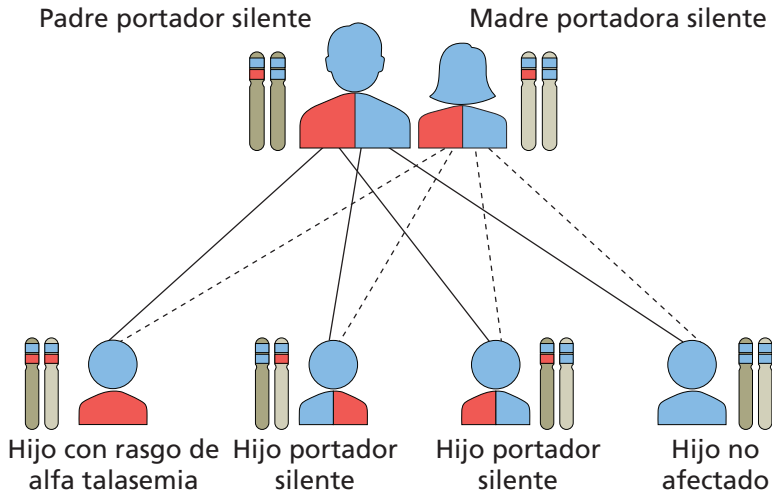
Si usted solo tiene un cambio en el gen de la alfa talasemia, usted es un **portador silente**. Esta condición también recibe el nombre de **alfa talasemia silente**.

¿Qué significa esto?

Usted no tendrá signos de la alfa talasemia y tampoco tendrá problemas de salud relacionados con ella.

Si usted es portador y tiene un hijo con una persona también portadora, en cada embarazo existe una probabilidad de:

- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos, ver la página 9)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé sea un portador silente (un cambio genético)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el portador no tenga ningún cambio genético.



Muy raramente, y solo con ciertos tipos de cambio genético, existe la posibilidad de tener un hijo con alfa talasemia.

Dos cambios genéticos

Si usted tiene dos cambios genéticos, usted tiene **rasgo de alfa talasemia**, lo que también se denomina **alfa talasemia menor**.

¿Qué significa esto?

La mayoría de las personas con dos cambios genéticos no presentan ningún problema de salud grave relacionado con la alfa talasemia, aparte de una **anemia** leve (un déficit de glóbulos rojos sanos). La anemia puede provocar fatiga, especialmente después del deporte (ver la página 29).

Al microscopio se aprecia que sus glóbulos rojos son más pequeños de lo normal. Los médicos describen los glóbulos rojos que son pequeños con el término **microcitosis**. El aspecto de las células se debe a la falta de Hb.

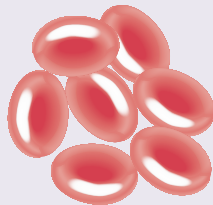


IMPORTANTE: Si usted tiene anemia, es importante que su médico sepa que tiene rasgo de alfa talasemia (o que en su familia hay casos de talasemia si usted aún no se ha hecho las pruebas). Si el médico no lo sabe, es posible que le recete un suplemento de hierro para la anemia, pero en su caso esto provocaría una «sobrecarga de hierro», porque usted no necesita hierro. La sobrecarga de hierro es dañina (ver la página 33).



Palabras más usadas

Microcitosis es el término empleado para describir los glóbulos rojos que son atípicamente pequeños.



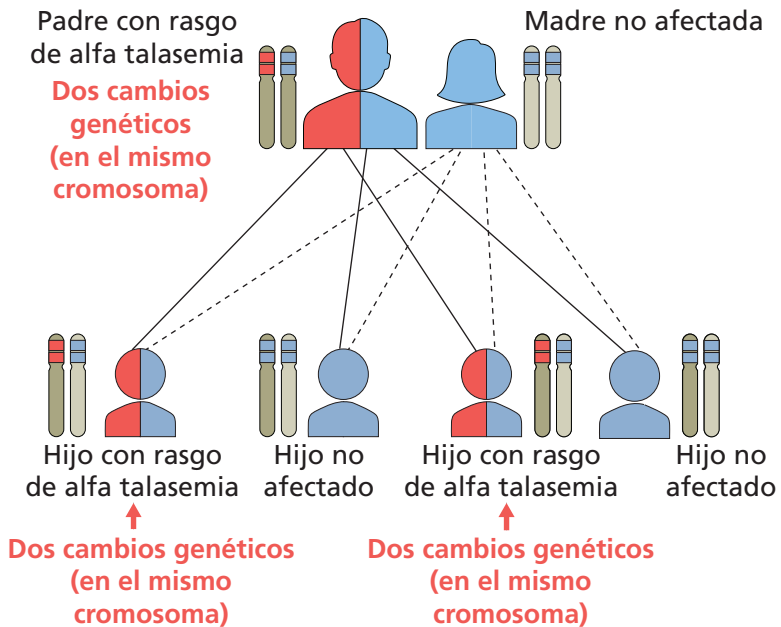
Glóbulos rojos normales



Glóbulos rojos microcíticos

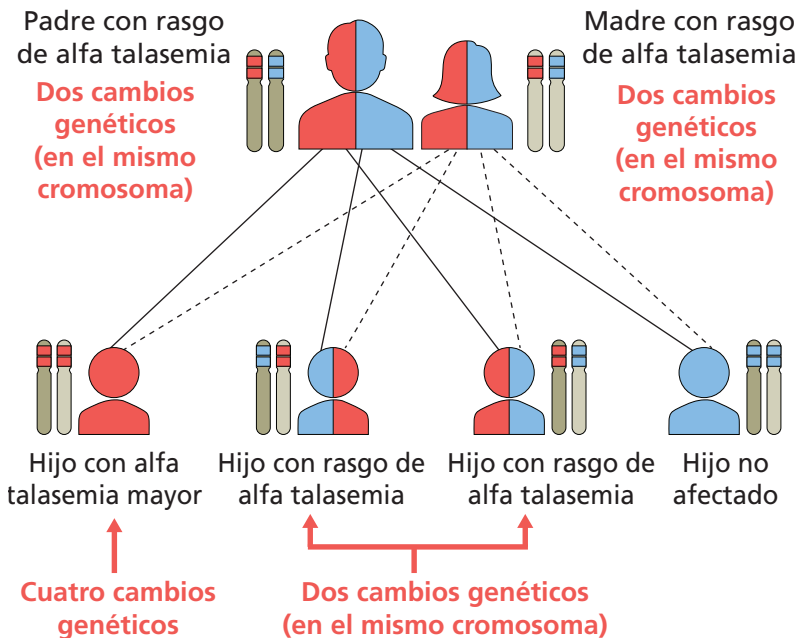
Cuando **un progenitor tiene dos cambios genéticos en el mismo cromosoma** y el otro progenitor **no tiene ningún cambio genético**, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé no tenga ningún cambio genético.

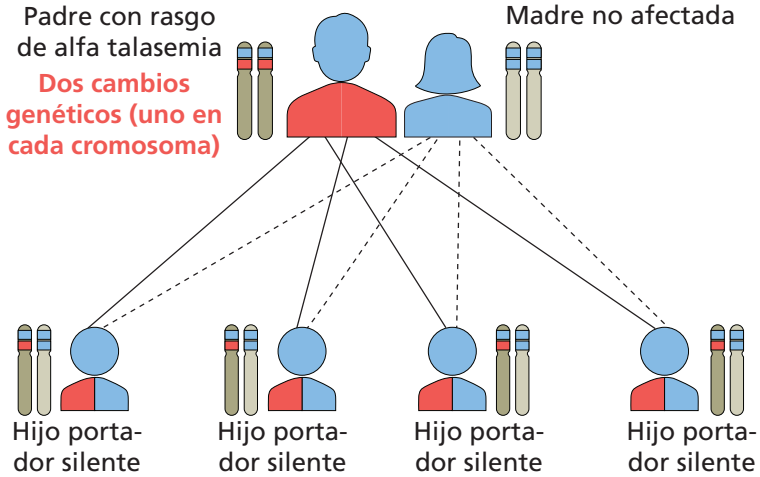


Si los dos progenitores tienen dos cambios genéticos en el mismo cromosoma, en cada embarazo hay una probabilidad de:

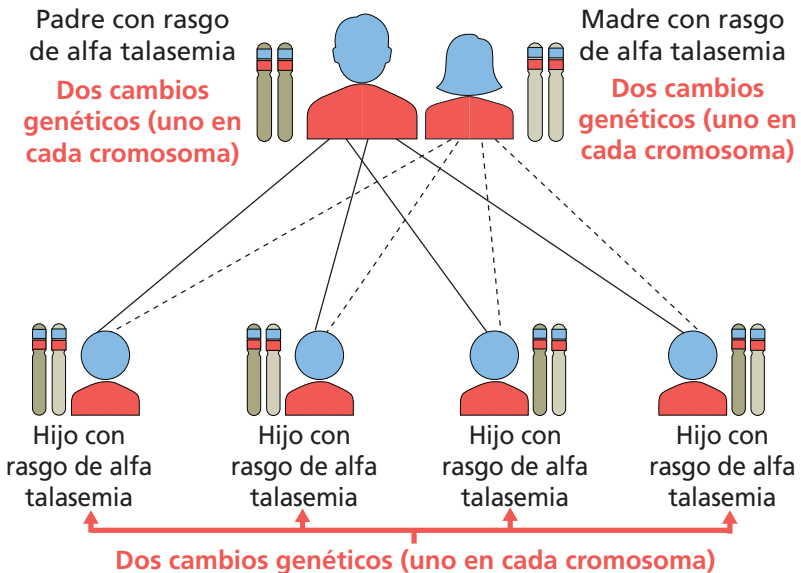
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia con dos cambios genéticos en el mismo cromosoma
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé no tenga ningún cambio genético.



Si un progenitor tiene cambios genéticos en cada cromosoma pero el otro progenitor no, todos los niños serán portadores.



Si ambos progenitores tienen cambios genéticos en cada cromosoma, todos los niños tendrán rasgo de alfa talasemia.



Tres cambios genéticos

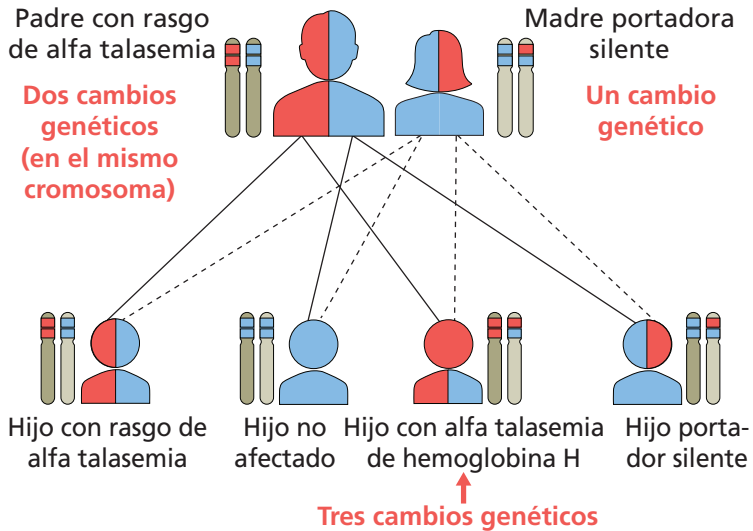
Si usted presenta tres cambios genéticos, tiene **alfa talasemia de hemoglobina H (AT HbH)**.

¿Qué significa esto?

Los síntomas y las complicaciones que presente dependerán del cambio genético que tenga.

Las personas con **hemoglobina H no delecional** suelen tener una enfermedad más grave que las personas con ausencia de los genes de la alfa talasemia (**hemoglobina H delecional**).

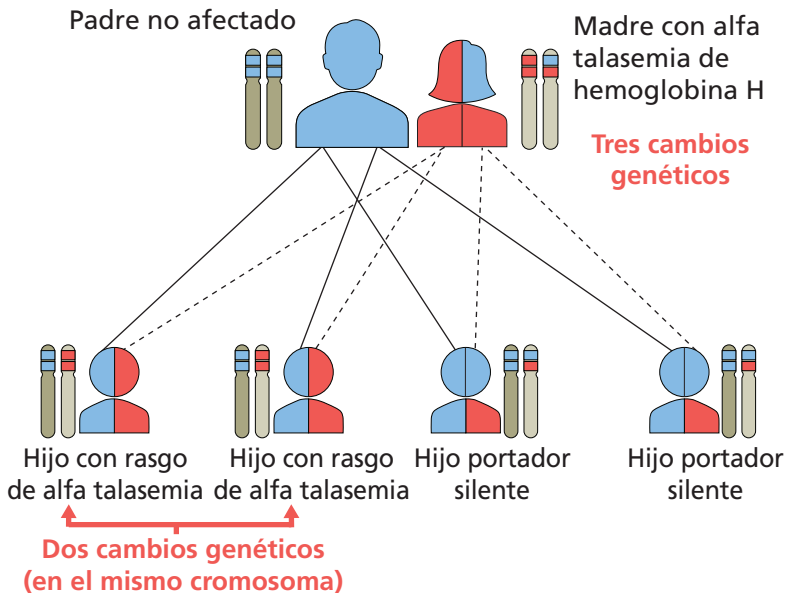
Es posible que usted solo padezca una anemia leve, pero también puede ser lo suficientemente grave como para necesitar **transfusiones de sangre** regulares desde joven.



¿Cuál es el riesgo si tengo hijos?

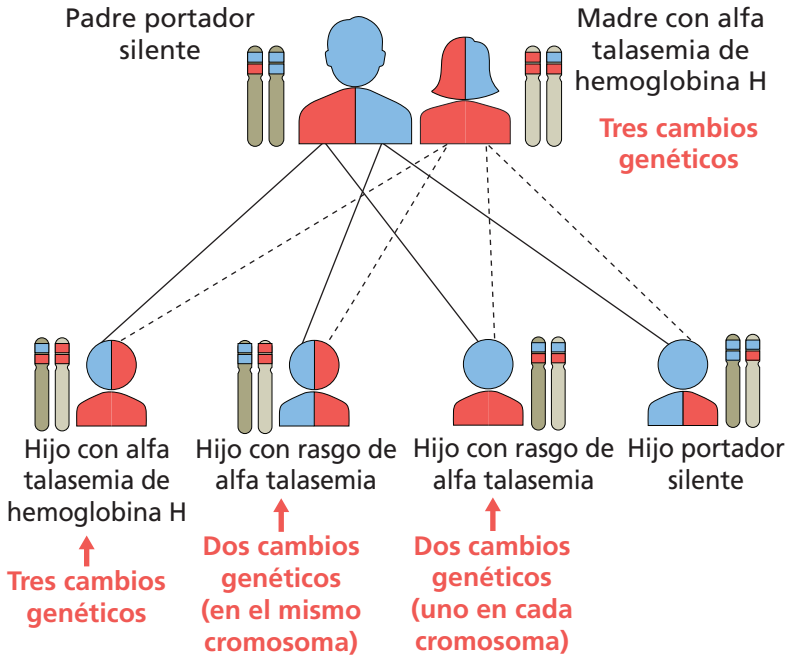
Si un progenitor tiene tres cambios genéticos, pero el otro progenitor no tiene ninguno, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé sea portador (un cambio genético)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos en el mismo cromosoma)



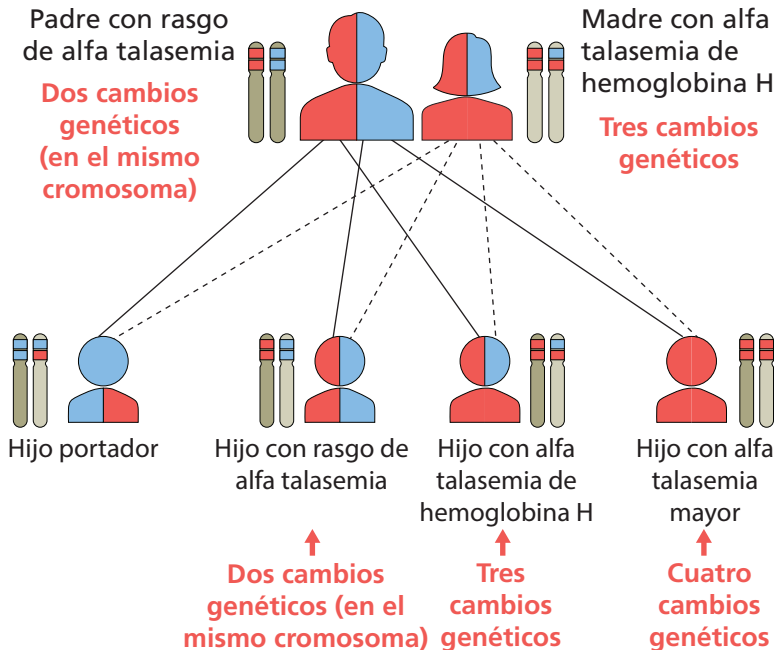
Si un progenitor tiene tres cambios genéticos y el otro progenitor uno, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 4 (25%) de que el bebé sea portador (un cambio genético)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)



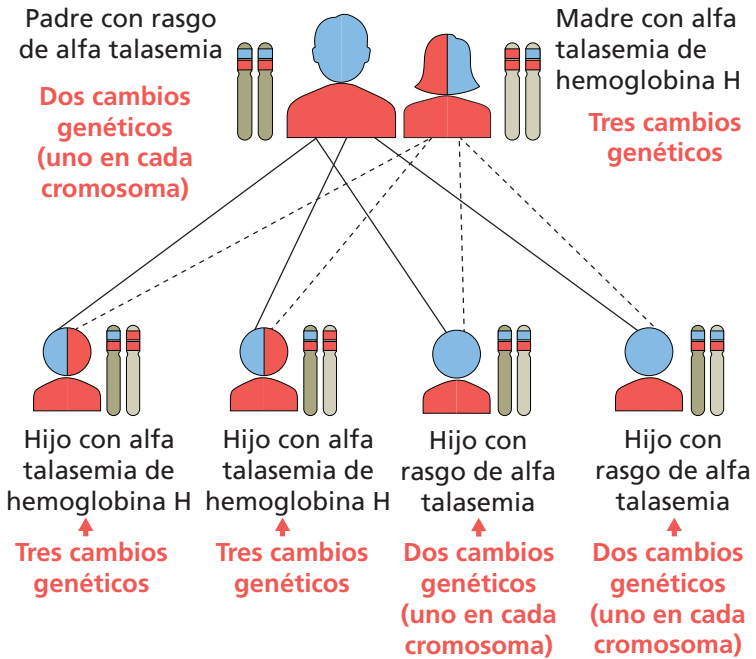
Si un progenitor tiene tres cambios genéticos y el otro progenitor dos en el mismo cromosoma, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé sea portador (un cambio genético)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos en el mismo cromosoma)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos)



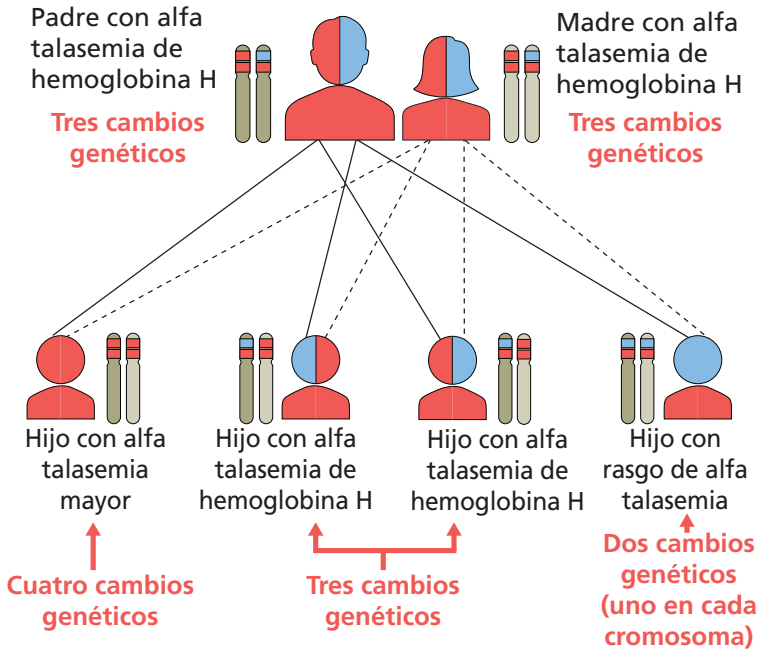
Si un progenitor tiene tres cambios genéticos y el otro progenitor dos, uno en cada cromosoma, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos, uno en cada cromosoma)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)



Si los dos progenitores tienen tres cambios genéticos, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos cambios genéticos en el mismo cromosoma)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)
- 1 de cada 4 (25 %) de que el bebé tenga alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos)



Cuatro cambios genéticos

Si usted tiene cuatro cambios genéticos, no tiene ningún gen que produzca correctamente las cadenas alfa. Esta condición recibe el nombre de **alfa talasemia mayor** o **enfermedad de la hemoglobina de Bart**. Ésta es la forma más grave de alfa talasemia.

¿Qué significa esto?

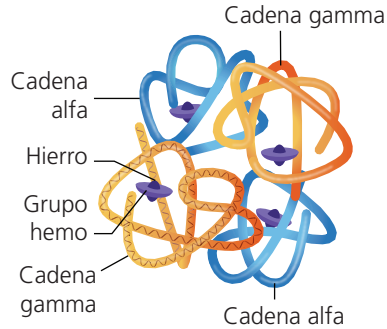
Cuando el feto comienza a desarrollarse en el seno materno, el primer tipo de Hb que su organismo produce se llama **hemoglobina embrionaria**, que no contiene cadenas alfa.

A las 16 semanas, el bebé comienza a producir otro tipo de hemoglobina llamada **hemoglobina fetal**, que necesita cadenas alfa.

Un bebé con cuatro cambios genéticos no puede producir cadenas alfa, por lo que la hemoglobina fetal no puede formarse. En su lugar se produce un tipo de hemoglobina llamada «hemoglobina de Bart». El bebé padecerá una anemia grave y morirá en el seno materno si no recibe tratamiento. Los médicos llaman a este trastorno «**hidropesía fetal**» (o hidropesía para acortar).

Durante la gestación es posible administrar transfusiones de glóbulos rojos al bebé (lo que se denomina **transfusión intrauterina**), lo que incrementa considerablemente la posibilidad de que el bebé viva hasta el nacimiento. No obstante, sigue existiendo un riesgo alto de nacimiento prematuro.

Durante el embarazo, el médico vigilará estrechamente su estado de salud. Su equipo médico hará todo lo posible para reducir las complicaciones para usted y para el bebé.

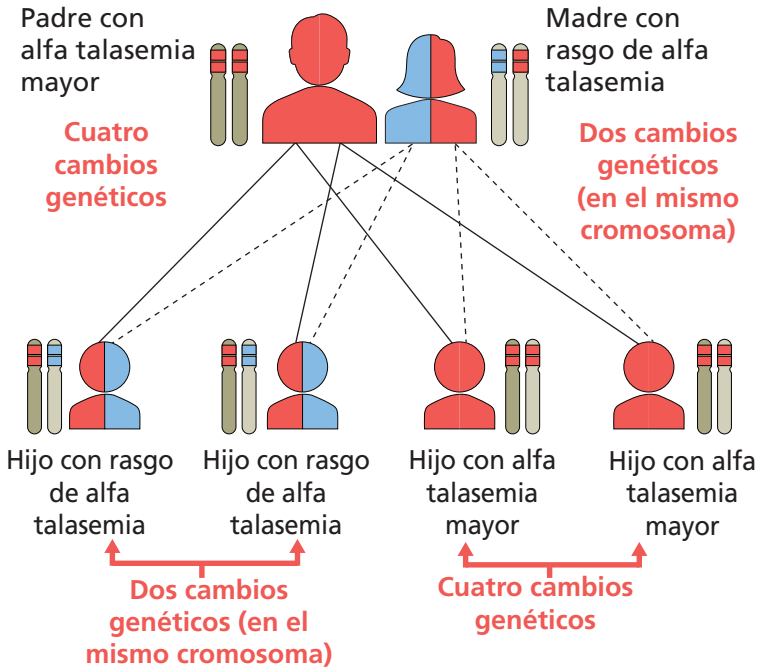


La hemoglobina fetal se compone de cadenas alfa y beta; si no pueden producirse cadenas alfa, cuatro cadenas gamma forman un tipo anómalo de hemoglobina llamada hemoglobina de Bart

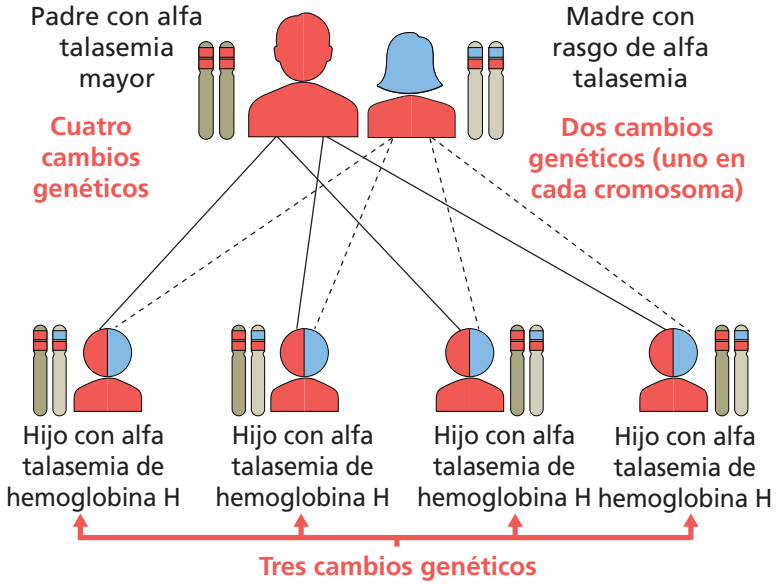
¿Cuál es el riesgo si tengo hijos?

Si un progenitor tiene cuatro cambios genéticos y el otro progenitor dos en el mismo cromosoma, en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga rasgo de alfa talasemia (dos genes de alfa talasemia en el mismo cromosoma).

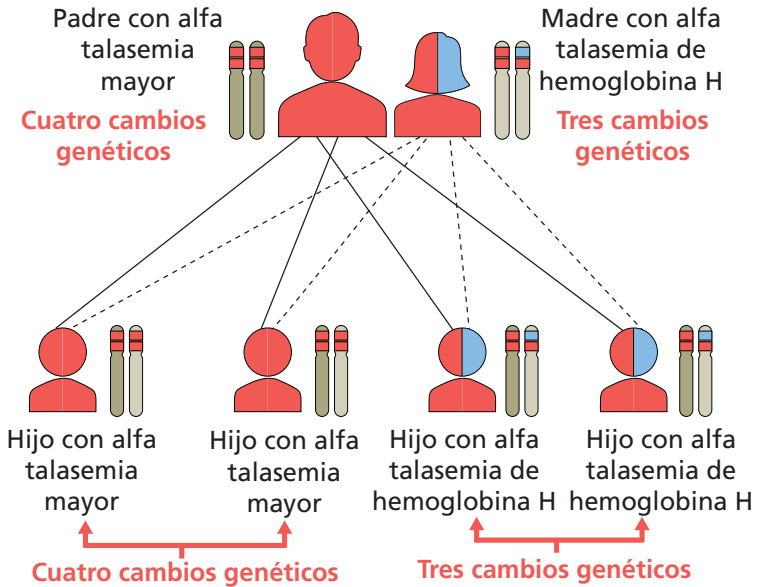


Si un progenitor tiene cuatro cambios genéticos y su pareja dos en cromosomas diferentes, cada hijo tendrá alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)



Si un progenitor tiene cuatro cambios genéticos y el otro progenitor tiene alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos), en cada embarazo hay una probabilidad de:

- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga alfa talasemia mayor (cuatro cambios genéticos)
- 1 de cada 2 (50 %) de que el bebé tenga alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos)



Cribado y diagnóstico

Cribado neonatal

En algunos lugares del mundo se examina a todos los recién nacidos para detectar la talasemia. Una enfermera pincha en el talón del bebé con una fina aguja para extraer una gota de sangre que también se utiliza para detectar otras condiciones genéticas.

Es poco probable que el análisis detecte uno o dos cambios genéticos, pero sí la alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos) (ver la página 14).

Pruebas diagnósticas en niños y adultos

Es posible que el médico sugiera hacer pruebas para detectar la talasemia, porque usted (o su hijo) presenta algunos síntomas de la enfermedad, o porque en un análisis de sangre rutinario se observa que usted o su hijo tienen anemia microcítica leve.

Por lo general, los médicos comprueban en primer lugar si hay deficiencia de hierro, porque es la causa habitual de la anemia microcítica. También harán otros análisis para determinar la alfa talasemia de hemoglobina H y el rasgo de alfa talasemia.

En estos análisis no es posible saber cuántos genes de la alfa talasemia están afectados.

Para identificar de manera exacta los cambios genéticos es preciso hacer análisis del ADN a partir de una muestra de sangre.

Mis preocupaciones y preguntas

Anote todas las preguntas que tenga acerca de la alfa talasemia para hablarlas con su médico.

Asesoramiento genético

Es posible que antes de hacer las pruebas de la alfa talasemia le pregunten si desea **asesoramiento genético**. El propósito es asegurarse de que entiende todas las pruebas que le hagan y los resultados de las mismas.

Por lo general, las parejas de las personas con dos cambios genéticos en el mismo cromosoma o tres cambios genéticos (alfa talasemia de hemoglobina H) tienen que hacerse también un análisis de ADN.

El asesor seguirá brindándole apoyo después de los resultados de las pruebas si existe riesgo de que sus hijos puedan tener tres o cuatro cambios genéticos. También puede hablar con él de las distintas posibilidades que hay cuando planifique un embarazo.

Algunas parejas optan por la **fecundación in vitro** (también denominada FIV o niño probeta) para poder hacer análisis genéticos antes de implantar el óvulo fecundado. En función de los cambios genéticos de los progenitores, con el análisis genético es posible asegurarse de que el bebé no tiene alfa talasemia mayor (ver la página 20) o que no presenta ningún cambio genético de la alfa talasemia.

Cribado durante el embarazo

Si está embarazada, el médico le hará un análisis genético al inicio del embarazo para determinar si el bebé necesita tratamiento antes del nacimiento. De este modo se previene el nacimiento prematuro y se evitan complicaciones graves para la madre.

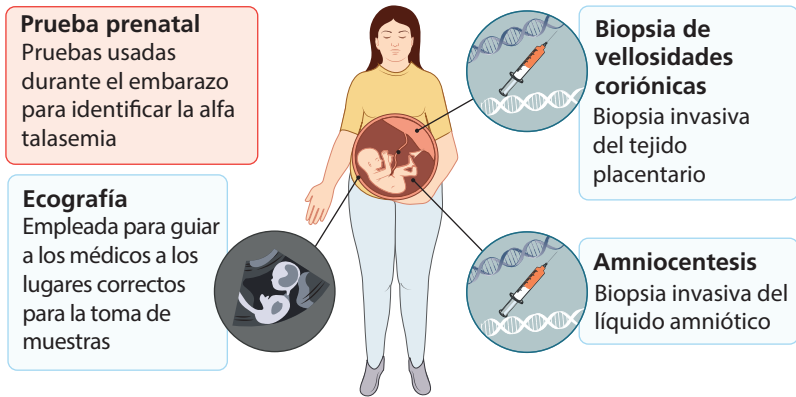
Si hay riesgo de que el bebé tenga alfa talasemia mayor, el médico propondrá hacer pruebas al bebé en el seno materno.

Hay diferentes formas de hacer las pruebas:

- tomando una muestra de sangre del cordón umbilical (**cordocentesis**)
- analizando el líquido que rodea al bebé (**amniocentesis**).
- tomando una muestra de la placenta (**biopsia de vellosidades coriónicas**)

El método utilizado dependerá de cuán avanzado esté el embarazo. Todas las pruebas tienen un pequeño riesgo de aborto, por lo que el médico solo le sugerirá hacer el análisis si es absolutamente necesario.

También puede hacerse una ecografía y se están investigando algunos tests no invasivos, como el análisis del ADN fetal presente 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 tienen un alto nivel de resultados erróneos.



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 hace una incisión en la piel o a través de un orificio del cuerpo.

Bebés y alfa talasemia mayor. Con frecuencia, los bebés que nacen con alfa talasemia mayor presentan defectos congénitos, incluso a pesar de haber recibido transfusiones de sangre en el seno materno. Los defectos congénitos más frecuentes son anomalías leves en los genitales en los niños. Por ejemplo, el orificio de la uretra (el tubo por el que se orina) puede estar en la parte inferior del pene. Esta anomalía se llama hipospadias y se puede corregir con cirugía.

Aproximadamente 1 de cada 6 bebés (cerca del 17 %) presenta una anomalía en las extremidades que puede variar según la gravedad. Algunos ejemplos son manos de tamaño diferente, o una parte del pie que no se ha desarrollado.

Los bebés con **alfa talasemia mayor** (ver página 20) que no reciben ninguna transfusión de sangre intrauterina antes del nacimiento suelen fallecer en el seno materno.

Según los resultados de las pruebas, su asesor puede acompañarle en la difícil decisión de continuar o no con el embarazo. No hay una única respuesta apropiada para todas las parejas. La decisión depende de muchos factores, como las creencias culturales, sociales, espirituales y religiosas.

Embarazo

Una mujer con alfa talasemia embarazada necesita unos cuidados especiales durante el embarazo. La anemia puede ser más grave (ver la página 29). También es más frecuente un síndrome llamado **preclampsia**, que puede ser fatal si no se detecta. Los signos de la preclampsia son aumento de la tensión arterial y de la concentración de proteínas en la orina (signo de daño en el hígado o los riñones).

Durante el embarazo, la madre tiene que someterse de manera regular a pruebas y, con frecuencia, tendrá que tomar medicamentos para bajar la tensión.

Síntomas y tratamiento

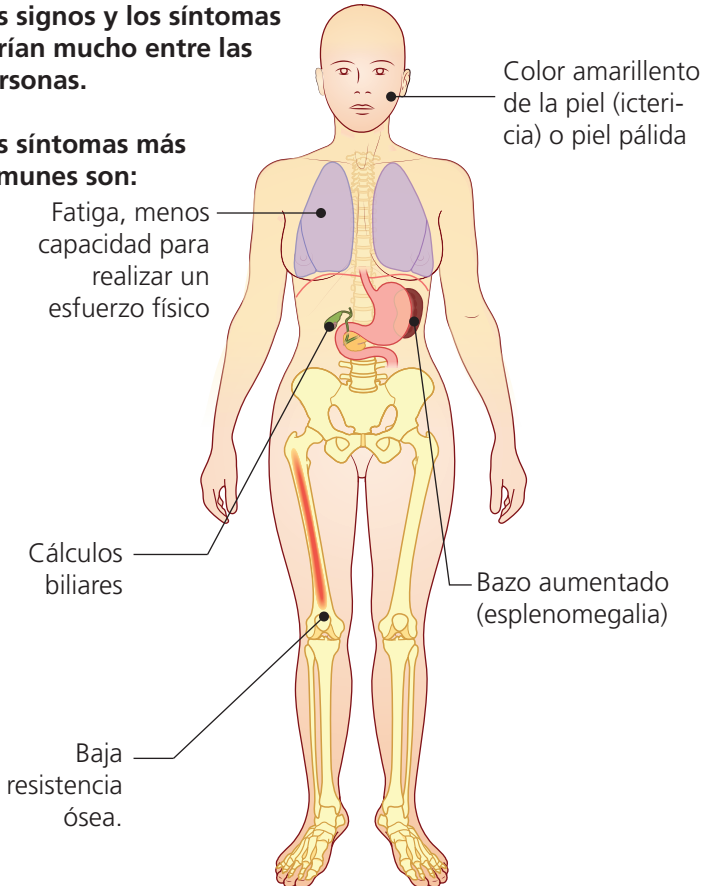
¿Como me afecta a mí o a mi hijo la alfa talasemia?

Los síntomas de la alfa talasemia varían según el tipo de alfa talasemia que tenga. Algunas personas son asintomáticas, mientras otras presentan síntomas graves que requieren tratamiento de por vida.

Las complicaciones son problemas de salud provocados por la enfermedad (alfa talasemia) o por el tratamiento. Las complicaciones también puede variar de leves a graves.

Los signos y los síntomas varían mucho entre las personas.

Los síntomas más comunes son:



Portador silente (página 9). Como portador silente usted no tendrá signos de alfa talasemia y tampoco problemas de salud relacionados con ella.

Rasgo de alfa talasemia (página 10). Con rasgo de alfa talasemia, los síntomas varían de ninguno a **anemia leve**. La anemia puede provocar que se sienta cansado, en especial después del deporte, que esté pálido o que se sienta débil.

Alfa talasemia de hemoglobina H (página 14). En las personas con alfa talasemia de hemoglobina H los síntomas son más graves. Entre ellos se encuentra anemia, aumento del tamaño del hígado y del bazo, desarrollo anómalo de los huesos, coágulos sanguíneos y sobrecarga de hierro (ver abajo).

Alfa talasemia mayor (página 20). Los niños y los adultos con alfa talasemia mayor necesitan tratamiento regular para prevenir una anemia grave. También tienen riesgo de sufrir todas las complicaciones que pueden darse con la alfa talasemia de hemoglobina H (ver abajo).

Anemia

Las personas con alfa talasemia de hemoglobina H, más grave, y alfa talasemia mayor tendrán una anemia más grave, que les provocará una fatiga más intensa, dificultad para respirar, debilidad y mareos.

En ocasiones la anemia puede empeorar con la edad, o cuando el cuerpo se encuentra bajo estrés, por ejemplo, durante una infección o en el embarazo.

Los bebés que nacen con alfa talasemia de hemoglobina H pueden tener anemia, pero no necesitan un tratamiento regular.

Los niños y los adultos con alfa talasemia mayor necesitan tratamiento regular para la anemia.

Tratamiento. El principal tratamiento para la anemia son las **transfusiones de sangre**. A través de ellas el organismo recibe glóbulos rojos sanos.

¿Con qué frecuencia necesitaré transfusiones de sangre?

La frecuencia varía de una persona con alfa talasemia de hemoglobina H (tres cambios genéticos) a otra. Dependerá de la gravedad de la anemia y de la edad. Algunas personas con alfa talasemia de hemoglobina H

necesitan transfusiones con regularidad al llegar a los diez o los veinte años de edad.

Las personas con **alfa talasemia mayor** (cuatro cambios genéticos, ver la página 20) necesitarán transfusiones de sangre periódicas durante toda su vida. Puede que las transfusiones deban hacerse cada dos semanas.

Usted recibe la sangre a través de un pequeño tubo de plástico introducido en uno de los vasos sanguíneos del brazo. El procedimiento suele hacerse en el hospital o en una clínica especializada en enfermedades de la sangre. Pueden recibir transfusiones los bebés, los niños y los adultos. Cada sesión dura unas cuantas horas.

En ocasiones, los médicos también recetan comprimidos de ácido fólico como tratamiento de ayuda para la anemia. El ácido fólico es un tipo de vitamina que ayuda a producir glóbulos rojos.



Hígado y bazo agrandados

La alfa talasemia de hemoglobina H y la alfa talasemia mayor pueden hacer que el hígado y el bazo sean más grandes de lo normal, lo que provoca molestias en el abdomen. También puede causarle dolor. Esto sucede porque el bazo tiene que hacer un esfuerzo importante para deshacerse de los glóbulos rojos defectuosos, y el hígado para procesar los productos de desecho resultantes.

Tratamiento. Si el bazo aumentado le provoca molestar y dolor es posible que tengan que extirpárselo. La extirpación quirúrgica del bazo se llama **esplenectomía**. Las transfusiones de sangre también pueden ayudar a reducir el tamaño aumentado del bazo. Las personas que se han sometido a una esplenectomía tienen mayor riesgo de sufrir infecciones. El hematólogo y el cirujano general le explicarán cuáles son los riesgos y los beneficios.

Cálculos biliares

Los cálculos biliares pueden aparecer debido a las elevadas concentraciones de bilirrubina (un producto de desecho del procesamiento de los glóbulos rojos). Algunas personas con cálculos biliares no tienen ningún síntoma, mientras que otras pueden sentirse hinchadas y mareadas (con náuseas), y tener dolor abdominal.

Tratamiento. El tratamiento suele ser una cirugía laparoscópica para extraer los cálculos biliares. La recuperación de este tipo de cirugía es más rápida porque no hay una incisión grande.

Desarrollo anómalo de los huesos

Normalmente, los glóbulos rojos los produce un tejido llamado **médula ósea** que se encuentra en el interior de los huesos. En la alfa 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. Como la médula ósea sigue intentando corregir la anemia, se expande y puede provocar que los huesos aumenten de tamaño, en especial los del rostro, causando una frente prominente y un crecimiento excesivo de la mandíbula. El término médico es «**abombamiento**».

Si la alfa talasemia no se trata, las extremidades también pueden ser más cortas de lo habitual porque los huesos largos dejan antes de crecer, además también pueden volverse débiles y romperse más fácilmente. Su médico se referirá a esto como **osteoporosis** u **osteopenia**.

Tratamiento. Si usted o su hijo tienen alfa talasemia de hemoglobina H o alfa talasemia mayor, tendrán que someterse a chequeos regulares para poder detectar a tiempo un desarrollo anómalo de los huesos. Por lo general, las transfusiones de sangre y el tratamiento de la sobrecarga de hierro ayudan a prevenir los problemas óseos (ver las páginas 34 y 35).

Coágulos sanguíneos

Las personas con alfa talasemia tienen un riesgo ligeramente mayor de coágulos sanguíneos. Este riesgo aumenta en quienes se han sometido a una extirpación del bazo y con la edad. Los coágulos sanguíneos son más comunes en las mujeres.

Tratamiento. El tratamiento para los coágulos sanguíneos varía, pero suele incluir la administración de ácido acetilsalicílico o **anti-coagulantes**.

Úlceras en las piernas

La alfa talasemia 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 infectarse y necesitar tratamiento antibiótico.

Sobrecarga de hierro

La sobrecarga de hierro es una complicación común de la alfa talasemia mayor y la alfa talasemia de hemoglobina H.

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 demasiado hierro en nuestro organismo. También puede aparecer en personas con alfa talasemia de Hb H que no reciben transfusiones de sangre regulares, aunque su aparición es más lenta. 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.

¿Por qué es un problema la sobrecarga de hierro? Demasiado hierro es tóxico para el organismo porque no es capaz de eliminarlo. El exceso de hierro aumenta con el tiempo y puede dañar los órganos.

La acumulación de hierro puede dañar el hígado. El tejido hepático dañado es sustituido por tejido fibroso, también llamado tejido cicatricial. Este proceso se llama **fibrosis**. Una investigación ha determinado que alrededor de 1 de cada 5 personas (20 %) con alfa talasemia de hemoglobina H presentan reemplazo de tejido hepático por tejido fibroso (fibrosis). Si la fibrosis no se controla puede derivar en cirrosis e insuficiencia hepática.

*Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

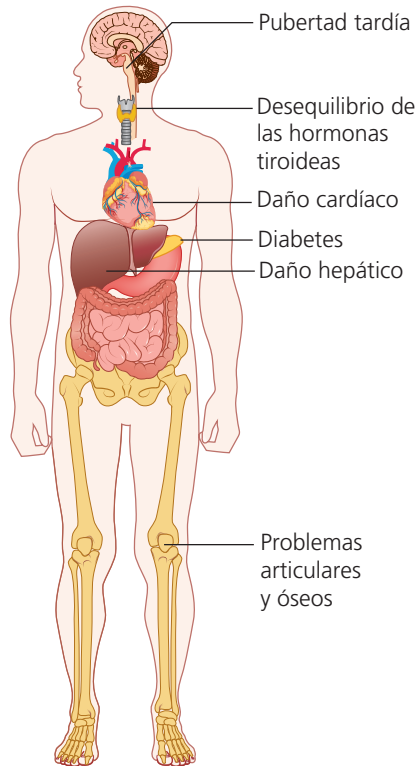
La sobrecarga de hierro puede provocar daño cardíaco, causando la alteración del ritmo cardíaco (arritmia) y, en algunos casos, insuficiencia cardíaca.

También puede dañar los huesos y las articulaciones. Las personas con alfa talasemia mayor o alfa talasemia de hemoglobina H son propensas a tener los huesos debilitados (osteoporosis). Esto, en parte, se debe a la talasemia, pero la sobrecarga de hierro también contribuye a ello, porque el hierro puede acumularse en los huesos y provocar daños.

La sobrecarga de hierro puede afectar a los niveles hormonales. Los niveles de la hormona tiroidea pueden ser bajos, lo que causa fatiga, aumento de peso y estreñimiento. Usted también puede tener mayor riesgo de padecer diabetes, porque el hierro afecta a la producción de insulina en el páncreas, el órgano que controla la glucemia.

Si está recibiendo transfusiones de sangre puede que tenga un nivel bajo de hormonas sexuales. En niños con alfa talasemia, esto significa que la pubertad puede aparecer más tarde de lo habitual. Hoy en día esto es menos frecuente, porque en la mayoría de los niños la anemia y los niveles de hierro están bien controlados después del diagnóstico de alfa talasemia.

La sobrecarga de hierro puede afectar al organismo de diferentes formas



Tratamiento. Para ayudar a prevenir todos los problemas causados por la toxicidad del hierro puede ser necesario controlar sus niveles mediante un **tratamiento quelante**. Hay tres tipos de tratamiento quelante según su vía de administración, que puede ser mediante infusión intravenosa continua (directamente en una vena), a través de la piel (subcutánea) o por la boca (oral). El médico le explicará la elección del tratamiento y los posibles efectos adversos.

También comprobará sus niveles de hierro mediante análisis de sangre. Si están altos le harán una resonancia magnética (RM) para medir la concentración de hierro en el hígado o el corazón. De este modo se podrá determinar si necesita un tratamiento quelante.



IMPORTANTE: Si el médico le indica que necesita un tratamiento quelante, es fundamental que siga sus instrucciones. Una sobrecarga de hierro puede ser mortal.

Su equipo médico

La alfa talasemia es una enfermedad compleja y necesita una atención especializada. Su tratamiento lo deberá llevar un centro especializado en enfermedades sanguíneas y tendrá que estar supervisado por un **hematólogo** (médico especializado en el tratamiento de trastornos y enfermedades de la sangre).

Ensayos clínicos

Si está interesado en tratamientos nuevos puede preguntar a su médico sobre los ensayos clínicos en marcha. Todos los tratamientos médicos deben probarse antes en ensayos clínicos. 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 práctica médica habitual. Un tratamiento potencial solo pasará a la siguiente fase de la investigación si es seguro y los resultados parecen prometedores.



Nuevos tratamientos para la alfa talasemia

Ralentización de la degradación de los glóbulos rojos

Hay algunas investigaciones sobre el tratamiento de la anemia en personas con alfa talasemia con medicamentos para reducir la destrucción de los glóbulos rojos.

Mitapivat es un tratamiento nuevo que se está probando en personas con alfa talasemia o beta talasemia. Es un comprimido que se toma dos veces al día.

Este tratamiento ayuda a activar una enzima necesaria para que los glóbulos rojos funcionen correctamente. Los resultados iniciales del ensayo muestran que el medicamento puede ayudar a reducir la anemia en personas con alfa talasemia que no necesitan transfusiones de sangre regulares. Los efectos secundarios observados hasta la fecha son dificultad para dormir, cefalea y mareo.

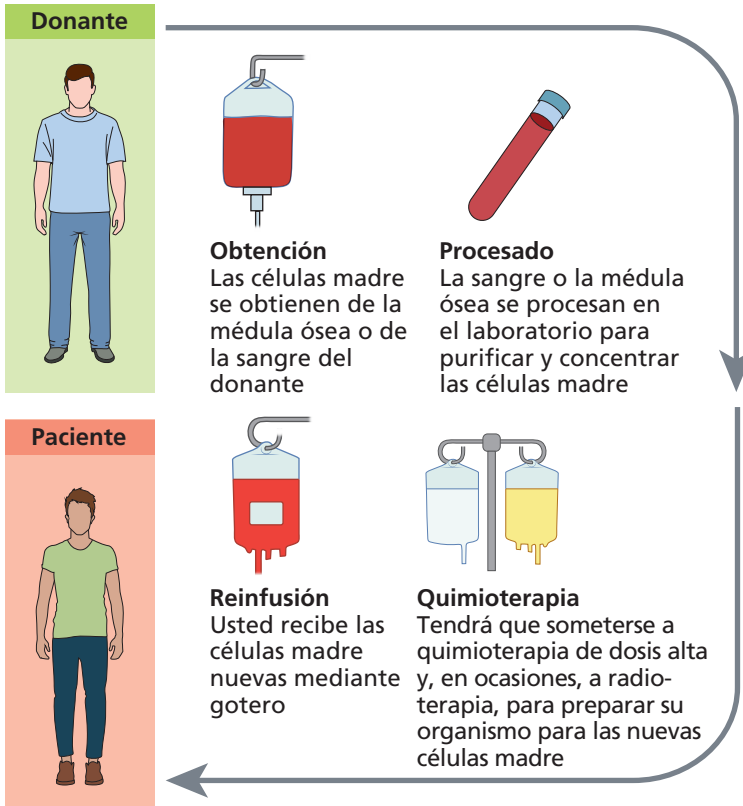
Mitapivat se está probando en un ensayo de fase III para personas con alfa talasemia que necesitan y no necesitan transfusiones regulares.

Trasplante de células madre

La única forma posible con la que podría curarse la alfa talasemia es mediante un trasplante de células madre de un donante. Actualmente, el trasplante de células madre solo está indicado para la alfa talasemia mayor, ya que el tratamiento tiene muchos efectos secundarios, algunos de ellos potencialmente mortales.

Las células madre son células que se encuentran en la médula ósea capaces de desarrollarse en diferentes tipos de células sanguíneas en el organismo, incluidos los glóbulos rojos.

En un trasplante, las células madre de su médula ósea se destruyen y se sustituyen por células sanas de un donante. El donante debe ser una persona cuyas células sanguíneas sean muy parecidas a las suyas, y esto suele darse en familiares cercanos.



El objetivo 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 producen los diferentes tipos de células sanguíneas, incluidos los glóbulos rojos sanos.

Hasta que las nuevas células madre empiecen a trabajar, tendrá un riesgo muy alto de infección. Por eso, después de la infusión tendrá que estar hospitalizado en completo aislamiento durante un tiempo.

Vivir con alfa talasemia

Algunas personas con alfa talasemia ya saben que la enfermedad está presente en su familia. Para otros, el diagnóstico es un shock porque los síntomas eran de anemia o porque el diagnóstico del bebé se produce poco después del nacimiento. El asesoramiento genético puede ayudarle a comprender su enfermedad y las complicaciones, incluido el riesgo para los hijos que pueda tener en el futuro.

Seguramente tenga muchas preguntas. Es importante que se informe en profundidad sobre la alfa talasemia y sobre su propia situación.

La alfa 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.

¿Debo decírselo a otras personas?

¿Cuándo debería contarle a los demás que es portador de talasemia o que tiene rasgo 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 quieren 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 alfa talasemia.



IMPORTANTE: Tener una vida sana es importante para todos. Si usted padece talasemia, es fundamental que las decisiones que tome sean saludables.

La mejor forma de evitar las complicaciones es cumplir con 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

Es importante que cuide su salud. Asegúrese de llevar una dieta adecuada.

Las personas con talasemia suelen tener niveles bajos de algunas vitaminas y minerales, como el cinc. En parte esto se debe a la anemia, pero también a las altas concentraciones de hierro y al tratamiento usado para eliminarlo. Su médico le dará complementos.

Algunos médicos sugieren evitar alimentos que contienen hierro, aunque otros piensan que esto apenas tiene efecto para prevenir la sobrecarga del mineral. 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 si la necesita

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



Preguntas a su médico

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

¿Cuántos cambios genéticos hay?

¿Son cambios genéticos con delección o sin delección?

¿Cuáles son las implicaciones de los cambios genéticos que tengo?

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

¿Necesitaré/necesitará mi hijo un tratamiento regular?

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios del tratamiento?

¿Qué complicaciones podría haber y cómo serán?

¿Cuál es la probabilidad de que tenga otro hijo con alfa talasemia?

¿Se puede hacer algo para reducir el riesgo de tener otro hijo con alfa talasemia?

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

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

Nombre

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Nombre

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Nombre

Función

Teléfono

Dirección electrónica

Guía de palabras y frases

Ácido fólico. Vitamina B necesaria para la producción de glóbulos rojos. En ocasiones se usa para reducir los síntomas de la anemia en personas con alfa talasemia.

ADN. Es el código genético que contiene el modelo de desarrollo y funcionamiento de un organismo. Los genes y los cromosomas están hechos de ADN.

Alfa talasemia de hemoglobina H. Tres de los cuatro genes de la cadena alfa está dañados o ausentes. Los síntomas son muy variables de una persona a otra y dependerán de los cambios genéticos que tenga.

Alfa talasemia mayor. Los cuatro genes que producen las cadenas alfa de la hemoglobina están dañados o ausentes. En ocasiones recibe el nombre de enfermedad de la hemoglobina de Bart.

Alfa talasemia menor. Llamada también rasgo de alfa talasemia.

Alfa talasemia mínima. Denominada en la actualidad «portador silente»; uno de los cuatro genes de la cadena alfa está dañado o ausente.

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 ferropénica. Tipo de anemia causada por la falta de hierro. La alfa talasemia no está causada por la falta de hierro.

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

Anticoagulantes. Medicamentos que reducen la coagulación de la sangre.

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

Bazo. Órgano que forma parte del sistema inmunitario y que es responsable de destruir los glóbulos rojos viejos y dañados.

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

Cadena alfa. Un tipo de cadena polipeptídica necesaria para producir hemoglobina adulta normal. En las personas con alfa talasemia puede estar reducida o ausente.

Cálculos biliares. Bultos duros que pueden formarse en la vesícula biliar y provocar dolor. En la alfa talasemia están provocados por el exceso de bilirrubina (un subproducto de la destrucción de glóbulos rojos viejos o dañados).

Cirrosis. Enfermedad hepática causada por una enfermedad prolongada del hígado. El tejido sano del hígado es sustituido por tejido cicatricial fibroso.

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

Cirugía laparoscópica. La operación se realiza a través de varias incisiones pequeñas, por lo que la recuperación suele ser más rápida. En ocasiones se denomina cirugía mínimamente invasiva.

Condición genética. Enfermedad producida por un cambio en uno o varios genes.

Cribado. Pruebas para detectar una enfermedad concreta en personas sin síntomas.

Cromosomas. 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 porta varios genes.

Delección. Un cambio genético con delección en la alfa talasemia significa que el gen está completamente ausente.

Enfermedad de la hemoglobina de Bart. Otra denominación de la alfa talasemia mayor.

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

Esplenectomía. Cirugía para extirpar el bazo.

Esplenomegalia. Bazo de tamaño aumentado.

Ferritina. Proteína que almacena el hierro en el interior de las células.

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

FIV. Son las siglas de fertilización *in vitro*. También conocida como «niño probeta». Un óvulo se fertiliza fuera del útero y después se implanta en él. Permite cribar los embriones para detectar enfermedades genéticas.

Gen. Tramos del ADN que portan los códigos para proteínas concretas. Controlan el crecimiento y el desarrollo del organismo y se agrupan para formar los cromosomas.

Glóbulo rojo. Tipo de célula sanguínea que transporta el oxígeno por todo el organismo.

Hemoglobina Constant Spring (HbCS). Tipo de cambio genético que se encuentra en la alfa talasemia y que recibe el nombre por el lugar donde se descubrió.

Hemoglobina fetal. Tipo de hemoglobina que solo se encuentra en el feto y en los bebés durante un breve periodo después del nacimiento. Después del nacimiento, se produce hemoglobina adulta siguiendo las instrucciones de otros genes.

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

Hemólisis. La degradación de los glóbulos rojos y la liberación de su contenido en el líquido circundante (por ejemplo, la sangre).

Hepatomegalia. Hígado agrandado.

Herencia. Transmitir los genes a su hijo.

Hidropesía fetal. Enfermedad grave que puede aparecer en el feto con alfa talasemia mayor. Provoca acumulaciones anómalas de líquido en el organismo, que pueden ser potencialmente mortales.

Hígado. Órgano que procesa los productos de desecho después de la hemólisis.

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

Intravenoso. Directamente en una vena.

Malaria o paludismo. Enfermedad grave causada por un parásito transmitido por los mosquitos a las personas. La enfermedad es más leve en las personas portadoras del cambio genético de la 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 alfa talasemia tienen unos glóbulos rojos inusualmente pequeños, lo que puede confundirse con la anemia ferropénica.

Mutación en configuración en *cis*. En el rasgo de alfa talasemia, esto significa que hay dos cambios genéticos en el mismo cromosoma.

Mutación en configuración en *trans*. En el rasgo de alfa talasemia, esto significa que hay dos cambios genéticos en diferentes cromosomas.

Mutación. Cambio en un gen.

No delecional. Cambio genético que supone su alteración, no su ausencia, como un error ortográfico en el código.

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. Término que hace referencia a alguien que lleva y que puede transmitir una mutación genética asociada a una enfermedad, aunque él mismo no tiene la enfermedad.

«Portador silente». Cambio en el gen de la alfa talasemia entre los cuatro genes que codifican la cadena alfa de la hemoglobina. Usted no tiene la enfermedad, pero puede transmitir el cambio genético a sus hijos. También recibe el nombre de alfa talasemia mínima.

Preclampsia. Complicación del embarazo que puede darse con hidropesía fetal. Puede ser mortal si no se detecta y no se trata. Los signos en la madre son, entre otros, aumento de la tensión arterial y de la concentración de proteínas en la orina.

Proteína. Tipo de molécula formada por, al menos, una cadena polipeptídica (una cadena de aminoácidos unidos) plegada en una forma tridimensional.

Rasgo de alfa talasemia. De los cuatro genes que producen normalmente cadenas alfa, dos están dañados o ausentes.

Rasgo. (a) Característica genética.
(b) Dos cambios genéticos en la alfa talasemia.

Sobrecarga de hierro. Complicación de la alfa talasemia en la que se acumula demasiado hierro en el organismo y provoca un daño.

Terapia de quelación. Tratamiento usado para eliminar el exceso de metales del organismo; en el caso de la alfa talasemia, el hierro.

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

Transfusión intrauterina. Técnica que permite hacer transfusiones de sangre al feto mientras está en el seno materno.

Trasplante de células madre. Tratamiento intensivo para algunos tipos de enfermedades sanguíneas que se está investigando como una cura potencial para la alfa talasemia mayor.

Trombosis. Coágulo sanguíneo.



Fuentes recomendadas

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 utilizadas para la preparación de este documento

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

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

European Medicines Agency
www.ema.europa.eu

Medline Plus
www.medlineplus.gov/

**Northern California
Comprehensive Thalassemia
Center**
www.thalassemia.com

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

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

UpToDate
[www.wolterskluwer.com/en/
solutions/uptodate](http://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate)



Dr. Kevin HM Kuo, miembro del Real Colegio de Médicos de Canadá

Profesor titular, departamento de Hematología

Universidad de Toronto (Canadá)

Apoyo en la redacción médica de Liz Woolf.

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

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

ISBN: 978-3-318-07150-4

Gracias por su opinión.

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

¿Sigue teniendo alguna pregunta sin contestar?

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



Fast Facts para pacientes

Alfa talasemia

2	¿Qué es la alfa talasemia?
4	¿Qué causa la alfa talasemia y quién la tiene?
6	Los genes y la herencia genética
24	Cribado y diagnóstico
25	Asesoramiento genético
28	Síntomas y tratamiento
36	Ensayos clínicos
37	Nuevos tratamientos para la alfa talasemia
39	Vivir con alfa talasemia

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

