

¿CÓMO SE TRATA LA α -TALASEMIA?

El tratamiento de la α -talasemia se basa en el tipo y la gravedad del trastorno.

Las personas que son **portadoras de α -talasemia** generalmente tienen síntomas leves o no presentan síntomas y no requieren tratamiento. Sin embargo, se debe brindar una explicación cuidadosa a los portadores sobre la posibilidad de transmitir el rasgo a sus hijos y, en el caso de padres que son ambos portadores de α -talasemia, el riesgo de desarrollar la enfermedad HbH o α -talasemia mayor.

La enfermedad HbH puede tener un amplio espectro de gravedad. Es posible que muchas personas con la enfermedad de HbH no requieran control o tratamiento regulares. Sin embargo, algunas formas de HbH pueden ser graves y requerir transfusiones de sangre, seguimientos regulares y otras intervenciones médicas.



Durante muchos años, no hubo tratamientos efectivos para la **α -talasemia mayor**. La mayoría de los embarazos resultaron en muerte fetal o en recién nacidos gravemente enfermos que fallecieron poco después del nacimiento. Sin embargo, los avances médicos recientes han permitido a los médicos intentar mejorar el tratamiento de este trastorno. Dicho tratamiento incluye la administración de transfusiones de sangre al feto en el útero (IUT) antes del nacimiento e inmediatamente después del nacimiento. En ese caso, sin embargo, el niño requerirá transfusiones de sangre de por vida y atención médica especial.

Algunos fetos con α -talasemia mayor también han sido tratados mediante trasplante de células madre hematopoyéticas (HSCT, por sus siglas en inglés), utilizando células especiales que se encuentran en la médula ósea. Más tratamientos para esta condición están actualmente bajo desarrollo científico. Hasta ahora, la aplicación generalizada de tales avances solo ha sido posible en muy pocos países del mundo.

Para más información puede visitar
www.thalassaemia.org.cy



THALASSAEMIA
INTERNATIONAL
FEDERATION

© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2022
ALL RIGHTS RESERVED.

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

Traducido por: Adriana Feldman Justo,
Fundación Argentina de Talasemia - FUNDATAL

ENFOQUE EN α -TALASEMIA:

¿QUE ES LA TALASEMIA?

La talasemia es un trastorno sanguíneo hereditario, lo que significa que se transmite a un hijo por uno o ambos padres a través de sus genes. El cuerpo de una persona con talasemia produce menos **hemoglobina** de lo normal, una proteína en los glóbulos rojos que les permite transportar oxígeno desde los pulmones a todo el cuerpo. Esto provoca una escasez de glóbulos rojos funcionales y bajos niveles de suministro de oxígeno a los tejidos, lo que conduce a una variedad de problemas de salud según el tipo y la gravedad de la afección.

Hay dos tipos principales de talasemia:

- **α -talasemia**, que ocurre cuando uno o más genes relacionados con la producción de la proteína α -globina faltan o cambian (mutan), y
- **β -talasemia**, que ocurre cuando defectos genéticos similares afectan la producción de la proteína β -globin

Este folleto trata sobre la **α -talasemia**.



¿CUÁLES SON LOS TIPOS DE α -TALASEMIA?

Las cadenas de globina alfa (α -) son producidas por cuatro genes. Uno o más de ellos pueden cambiarse o faltar por completo. Por lo tanto, se pueden describir cuatro tipos de α -talasemia:

1. Un individuo que tiene solo uno (de los cuatro) genes de globina α anormales o faltantes se denomina **portador silente de talasemia alfa**, también conocido como **portador de talasemia alfa más (α^+)** o por tener el rasgo de talasemia α . Los portadores silentes de alfa talasemia no presentan signos ni síntomas de la enfermedad, pero pueden transmitir la talasemia a sus hijos. Solo pruebas de laboratorio muy específicas, basadas en análisis de ADN, pueden diagnosticar con precisión a un portador silencioso de α -talasemia.

2. Un individuo que tiene dos (de los cuatro) genes de globina α anormales o faltantes es un **portador de talasemia alfa cero (α^0)**, también conocido como tener **α -talasemia menor** o el **rasgo de α -talasemia**. Las personas con esta condición pueden tener glóbulos rojos más pequeños de lo normal (microcitosis) y, a veces, anemia muy leve. Aparte de eso, por lo general no tienen ningún síntoma, pero pueden transmitir el rasgo a sus hijos.



3. La condición por la cual un niño hereda solo un gen de globina α funcional y tres (3) faltantes o anormales de sus padres se denomina enfermedad de la **hemoglobina H (HbH)**. Esta es una forma intermedia de α -talasemia en términos de gravedad clínica caracterizada por un aumento de la hemólisis y, por tanto, la destrucción de los glóbulos rojos. Los signos y síntomas pueden variar, desde anemia moderada a grave, coloración amarillenta de los ojos y la piel (ictericia) y agrandamiento del bazo.

En consecuencia, las personas con enfermedad HbH pueden requerir transfusiones de sangre y un chequeo general anual. Estas personas deben ser atendidas por médicos con conocimiento y experiencia en el seguimiento y abordaje de las complicaciones relacionadas con el padecimiento en centros o clínicas especializadas en hematología.

4. Cuatro genes de globina α faltantes o anormales conducen a una condición conocida como **Hidropesía Fetal, Síndrome de Hb Bart** o como **talasemia α mayor**.

Esta afección provoca una anemia grave que afecta al feto mientras aún está en el útero, antes del nacimiento, lo que a menudo provoca la muerte prematura del feto antes del parto o la muerte del recién nacido poco después del nacimiento.

El síndrome de Hb Bart también puede causar complicaciones graves para las mujeres durante el embarazo, como presión arterial peligrosamente alta con hinchazón (preeclampsia), parto prematuro y por ello, la detección precoz y la prevención son fundamentales en esta situación.

¿QUIÉN CORRE MÁS RIESGO DE TENER α -TALASEMIA?

La talasemia alfa (α -) puede afectar a personas de cualquier nacionalidad y etnia. A pesar de encontrarse en la mayoría de las poblaciones de todo el mundo, es más común en Oriente Medio, el Sudeste Asiático y ciertos países mediterráneos. El síndrome de Hb Bart y la enfermedad HbH se reconocen principalmente en el sudeste asiático.

The estimated severe prevalence of Hb Bart's syndrome in Southeast Asia is 1 in 200-2,000¹ births, whilst its prevalence in other parts of the world is unknown to date.

El aumento de la inmigración de personas de áreas con una mayor prevalencia de α -talasemia ha llevado a un aumento constante de los trastornos de la globina alfa en los Estados Unidos y otras naciones occidentales, como los países del norte de Europa. Sin embargo, los estudios han demostrado que la α -talasemia aún puede permanecer desconocida y subdiagnosticada en estos países.

¹ORPHAcode: 163596
Source: www.orpha.net/

