

Talasemias: con y sin requerimiento transfusional

Aurora Feliu

*Servicio de Hematología-Oncología
Hospital de Pediatría Dr. J.P. Garrahan*

E-mail: afeliutorres@yahoo.com



CONFERENCIA

HEMATOLOGÍA, Vol. 17
Número Extraordinario
XXI CONGRESO
Octubre 2013

Las talasemias son un grupo heterogéneo de anemias hereditarias, caracterizadas por la síntesis reducida o ausente de una o más cadenas de globina de la hemoglobina. Las formas leves (heterocigotas) se encuentran entre los trastornos genéticos más comunes, mientras que las formas graves (homocigotas o doble heterocigotas) ocasionan una morbilidad y mortalidad elevada en todo el mundo. De acuerdo al tipo de cadena de globina afectada las talasemias se clasifican en α , β , γ , δ o talasemias, siendo la α y β talasemias las de mayor importancia clínica. La distribución mundial de las talasemias coincide con la del paludismo, siendo muy frecuente en los países de la Cuenca del Mediterráneo, Norte de África, Oriente, India y Sudeste Asiático, pero las migraciones han extendido estos síndromes a otros países de Europa y al Continente Americano. El espectro clínico es variable y se ve influenciado por la co-herencia de diferentes modificadores genéticos.

La fisiopatología de la alfa y beta talasemia es simi-

lar y se caracteriza por la disminución en la producción de hemoglobina y en la supervivencia eritrocitaria, como consecuencia del desbalance entre las cadenas de globina. Las cadenas de globina en exceso forman homotetrámeros que precipitan en la forma de cuerpos de inclusión en la etapa temprana de la eritropoyesis, ocasionando alteraciones eritrocitarias marcadas, y hemólisis, secundaria a eritropoyesis ineficaz y a destrucción periférica. La eritropoyesis ineficaz determina expansión de la médula ósea, alteraciones óseas y la posibilidad de desarrollar focos con hematopoyesis extramedular.

Además, la actividad eritropoyética incrementada aumenta la absorción de hierro por el tubo digestivo, que junto con el que aportan las transfusiones determinan sobrecarga de hierro y las complicaciones asociadas a ella. El 85% de los pacientes con formas severas de talasemias mueren antes de los 5 años de no mediar un tratamiento adecuado.

El único tratamiento curativo es el trasplante de cé-

lulas progenitoras hematopoyéticas, de contar el paciente con un donante histoiéntico, pero la mayoría dependerá de un régimen de transfusiones regulares y del tratamiento quelante para sobrevivir.

El término talasemias no dependientes de transfusiones (T-NDT) agrupa una variedad de fenotipos que, a diferencia de los pacientes con Beta Talasemia Mayor, no requieren transfusiones regulares para sobrevivir. Entre las T-NDT se incluyen la Beta Talasemia Intermedia, la Hb E/Beta talasemia, y la Alfa Talasemia Intermedia, también llamada Enferme-

dad con Hb H. A pesar de esta independencia transfusional, los pacientes pueden desarrollar, en la edad adulta, múltiples complicaciones de severidad variable, las que dependen de la eritropoyesis ineficaz, la hemólisis crónica y del aumento de la absorción de hierro por el tubo digestivo con la consiguiente sobrecarga de hierro.

Así, las T-NDT necesitan de un control clínico y hematológico regular a fin de detectar tales complicaciones e iniciar el tratamiento correspondiente.