

También hay evidencia de que los pacientes con talasemia intermedia, especialmente aquellos a los que se les ha extirpado el bazo, pueden tener un riesgo ligeramente mayor de que se formen coágulos sanguíneos.

Debido a que existen tantas posibles complicaciones asociadas con la talasemia, los pacientes deben someterse a una "evaluación de atención integral" anual. Se debe realizar en un Centro de Excelencia de Talasemia, cada uno de los cuales cuenta con un equipo de expertos de diferentes disciplinas con experiencia significativa en talasemia.

¿Hay tratamientos que puedan aumentar mi hemoglobina para que no tenga que recibir una transfusión?

Algunos experimentos con clases de fármacos de quimioterapia, como la hidroxurea, han aumentado la cantidad de hemoglobina fetal en un paciente, lo que posiblemente aumente la hemoglobina de referencia de uno a dos gramos o reduzca los requisitos de transfusión.

A algunos pacientes se les han recetado medicamentos como Procrit o Aranesp, los que estimulan la creación de glóbulos rojos; sin embargo, los glóbulos rojos creados de esta manera aún contienen hemoglobina defectuosa. Como resultado, el paciente simplemente produce más glóbulos rojos "defectuosos", que no alivian la anemia.

Se están explorando otras terapias médicas que intentan aumentar la hemoglobina a través de medios que no sean la transfusión. En la actualidad, sin embargo, la transfusión sigue siendo la forma más efectiva de aumentar o mantener los niveles de hemoglobina para la mayoría de los pacientes.

¿Qué cosas debo tener en cuenta?

Si nota que su hijo se ve especialmente pálido o icterico (amarillo) o si tiene más sueño de lo normal, llame a su centro de atención. Esto puede significar que su hijo está más anémico de lo normal. Se pueden ver estos síntomas si su hijo está enfermo o tiene fiebre. Si un niño mayor se queja de dolor en la parte superior del abdomen (vientre), especialmente después de comer alimentos grasos, debe comunicarse con su centro de tratamiento, ya que es posible que se le estén formando cálculos biliares a su niño. Esto sucede debido a la hemólisis (descomposición) de los glóbulos rojos.

Cooley's Anemia Foundation

También debe supervisar el proceso de crecimiento de su hijo, así como informar cualquier queja por dolor en sus huesos.

¿A dónde puedo acudir por ayuda?

Cooley's Anemia Foundation siempre está lista para proporcionarle la información que necesita para tratar con la talasemia. Contáctenos a

(212)279-8090

o

info@thalassemia.org



Los principales centros de tratamiento de Talasemia (TTC) en los EE. UU. ofrecen atención experta en el tratamiento de la Talasemia. Los siguientes hospitales tienen TTC:

Boston Children's Hospital
Children's Health Dallas
Children's Healthcare of Atlanta
Children's Hospital of Los Angeles
Children's Hospital of Philadelphia
Hospital of the Univ. of Pennsylvania
Lurie Children's Hospital (Chicago)
Texas Children's Hospital (Houston)
UCSF Benioff Children's Hospital (Oakland)
Well Medical College of Cornell Univ. (NYC)

Publicado por Cooley's Anemia Foundation
330 Seventh Avenue #200
New York, NY 10001
(212) 279-8090 * info@thalassemia.org
www.thalassemia.org



La información de esta publicación solo tiene fines educativos y no pretende sustituir el consejo médico. No debe usar esta información para diagnosticar o tratar un problema de salud o enfermedad sin consultar a un proveedor de atención médica calificado. Cooley's Anemia Foundation le recomienda encarecidamente que consulte a su proveedor de atención médica si tiene alguna pregunta sobre su afección.

Una introducción



a

Talasemia-beta intermedia

Escrito por
Marie B. Martin,
enfermera diplomada y
Craig Butler



 **Cooley's Anemia**
FOUNDATION
Leading the Fight Against Thalassemia

El objetivo de este folleto es responder algunas preguntas básicas acerca de la talasemia beta intermedia y ayudar a los padres a entender qué esperar si a su hijo le han diagnosticado talasemia intermedia.

¿Qué es la talasemia beta intermedia?

La talasemia beta intermedia es un trastorno genético o sanguíneo ("hereditario") que a veces se denomina anemia de Cooley o anemia mediterránea o, a veces, simplemente se la llama talasemia. La talasemia beta intermedia, la forma más leve del trastorno, reduce la capacidad del cuerpo de producir hemoglobina "adulta" y causa anemia. A su hijo le falta uno de los "ingredientes" para producir hemoglobina adulta normal. La hemoglobina es una parte de los glóbulos rojos.

La talasemia intermedia es menos grave clínicamente que la talasemia beta mayor. A menudo, las personas simplemente usan el término "talasemia" para referirse a cualquier persona con talasemia intermedia o mayor. La distinción es la necesidad de transfusiones crónicas de glóbulos rojos para la "mayor" y ninguna transfusión o transfusiones intermitentes para la intermedia. (La prueba de ADN que ayuda a determinar la talasemia no puede predecir de manera confiable si un niño tiene talasemia intermedia o mayor; esa determinación depende de las necesidades de transfusión del individuo).

¿Cómo la contrajo mi hijo?

La talasemia intermedia es una enfermedad hereditaria. Para que un niño tenga talasemia intermedia, ambos padres deben tener el rasgo de la talasemia. Si ambos padres tienen el rasgo (también conocido como "talasemia menor"), existe una posibilidad de 1 en 4 en cada embarazo de que el niño nazca con la forma más grave de la enfermedad.

Las personas que tienen el rasgo de talasemia no tienen efectos negativos del estado del portador y, por lo general, no saben que lo tienen. Se les puede decir que están ligeramente anémicos y tienen "glóbulos rojos pequeños".

¿Es mi culpa?

No. Así como no puede controlar el color de los ojos que heredará su hijo, no puede controlar si su hijo heredará la talasemia. Sin embargo, puede someterse a una prueba antes del embarazo y luego revisar los resultados con un asesor genético.

¿Cuál es el tratamiento?

A diferencia de la talasemia mayor, donde la gravedad de la anemia es más uniforme entre los pacientes, existe mucha variación en la gravedad de la anemia asociada con la talasemia intermedia.

Todos los pacientes con talasemia intermedia tienen algún tipo de disminución de los niveles de hemoglobina.

En los niños con talasemia intermedia, el equipo de atención médica y la familia deben tomar muchas decisiones en cuanto a transfusiones. Con frecuencia, el médico de su hijo solo le hará transfusiones si la hemoglobina cae por debajo de cierto valor en varias ocasiones. Otras veces, el equipo decidirá hacer una transfusión crónica durante un período de tiempo determinado y luego volver a evaluar. Estas decisiones dependen del bienestar de su hijo/a y de cómo se siente. Es difícil predecir en qué categoría caerá su hijo; por lo tanto, el niño requerirá controles frecuentes de su médico.

Algunos pacientes pueden funcionar normalmente con niveles más bajos de hemoglobina; sin embargo, es importante que se mantenga un nivel mínimo de hemoglobina para prevenir complicaciones (ver más abajo).

Si mi hijo no recibe transfusiones con frecuencia, ¿qué sucede?

Los glóbulos rojos de su hijo no viven tanto como los glóbulos rojos normales y cuando "mueren", el hierro que transportan se deposita en los órganos. El cuerpo de su hijo está tratando de compensar su bajo nivel de hemoglobina al crear muchos más glóbulos rojos de lo normal y, por lo tanto, deposita más hierro. Los glóbulos rojos "muertos" se destruyen en el bazo, un sistema de filtración para el cuerpo. El bazo crece a medida que absorbe toda la sangre vieja, y el abdomen se verá grande. Cuando el bazo crece, baja la hemoglobina porque las células se filtran en el bazo. A veces, debido a la extracción del bazo, la hemoglobina vuelve a subir entre uno y dos gramos.

Si un niño no recibe transfusiones regulares, la médula ósea debe producir un exceso de glóbulos rojos para compensar, lo que le permite mantener un nivel adecuado de hemoglobina. (Piense en la médula ósea como una fábrica que trabaja horas extras en todo momento).

Cuando la médula ósea tiene que trabajar horas extras para crear más y más glóbulos rojos, esta "hiperactividad" afecta a los huesos y puede causar su distorsión, adelgazamiento y más fáciles de quebrar. Esta hiperactividad también puede llevar a la necesidad de una mayor

ingesta de ciertas vitaminas, como el ácido fólico, la vitamina D y el calcio.

A menudo, la médula ósea decide que necesita ayuda para crear todo este exceso de células sanguíneas, por lo que le pide que se unan a otras partes del cuerpo que normalmente no crean células sanguíneas, como el área del tórax y la columna vertebral.

Si la actividad de la médula ósea y los cambios en la estructura del esqueleto se vuelven significativos y dan como generan síntomas, el paciente puede ser candidato a una terapia de transfusión crónica.

¿Cuáles son algunas de las complicaciones que se pueden desarrollar con la talasemia intermedia?

Hay una serie de complicaciones que pueden o no ocurrir, según la gravedad de la anemia y del plan de tratamiento que sea mejor para su hijo.

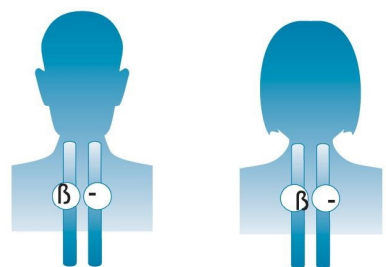
Supongamos que su hijo/a no necesita transfusiones. Es posible que se noten algunos "cambios óseos" en la cara; la frente o los pómulos pueden sobresalir, o es posible que parezca que tiene "dientes de conejo". Estos cambios se deben a que la médula ósea trabaja más para producir glóbulos rojos. Este trabajo adicional hace que las células se "expandan" en estas áreas. A medida que su hijo/a crezca, sus huesos se quebrarán con mayor facilidad. Nuevamente, esto se debe al trabajo adicional en la médula ósea.

Algunos pacientes desarrollan hiperesplenismo, si sus cuerpos intentan crear más glóbulos rojos fuera de la médula ósea.

Aunque los pacientes con talasemia intermedia no reciben transfusiones crónicas como los pacientes con talasemia mayor, todavía pueden desarrollar un exceso de hierro. Por lo tanto, deben evitar los alimentos con altas concentraciones de hierro y los suplementos de hierro. Si sus niveles de hierro alcanzan cierto nivel, es posible que se necesite la terapia de quelación de hierro.

La pubertad tardía, el crecimiento deficiente, los cálculos biliares y la osteoporosis también pueden aparecer en niños mayores con talasemia intermedia.

Si...



ambos padres tienen el rasgo de la talasemia beta,



hemoglobina normal



rasgo de talasemia beta

25 %
talasemia mayor o intermedia

... entonces

tiene un 25 % de posibilidades de que en cada embarazo el niño herede dos genes anormales de globina beta, lo que provocará talasemia mayor o talasemia intermedia

