

Beta-talasemia mayor (intermedia): es un desorden de la hemoglobina, el principal componente de los glóbulos rojos. Se produce una disminución en la síntesis de hemoglobina. Se trata de una enfermedad más severa.

Anemia de Cooley

¿Cuál es la causa de la enfermedad y cuál es su frecuencia?

Es una enfermedad de transmisión hereditaria. Está ligada con la disminución de la expresión de los dos genes de β -globina, que codifican para la síntesis de cadenas β -globinas, componente de la hemoglobina (Hb). Es un desorden muy frecuente entre las poblaciones oriundas de la cuenca Mediterránea, de Asia y no son raras en el Oeste de África. Al igual que las hemoglobinopatías esta distribución geográfica guarda cierta relación con las zonas que existe o ha existido el paludismo endémico.

¿Cuáles son los síntomas más frecuentes si tengo la enfermedad?

Pacientes con β -talasemia mayor, también llamada Anemia de Cooley, son pacientes sanos hasta alrededor de los 6 meses después del nacimiento, luego se inicia una anemia que se caracteriza por su intensidad y gravedad, lo que obliga a instaurar un régimen transfusional periódico. Sin el correcto tratamiento los niños tienen alteraciones en el desarrollo, alteraciones y malformaciones óseas especialmente en cráneo y cara.

Pacientes con β -talasemia intermedia tienen anemia moderada o intensa que prácticamente no necesita de transfusiones.

¿Qué tratamiento debo seguir si tengo la enfermedad?

La mayoría de las veces, los pacientes que no son sometidos a transfusiones mueren rápidamente. El tratamiento es esencialmente paliativo y consiste en la práctica de transfusiones cuya periodicidad depende de la necesidad de mantener los niveles de hemoglobina. Las transfusiones deben ir acompañadas de quelantes de hierro ya que estas comportan una importante sobrecarga de hierro. Entonces y ante la posibilidad de que algunos órganos vitales puedan verse afectados por la toxicidad del metal es imprescindible la utilización de estos quelantes. El trasplante de médula ósea es un procedimiento cada vez más usado y con buenos resultados en estos pacientes.

¿Cuál es el riesgo de transmisión de la enfermedad a mis hijos?

Dos personas cada una con una copia del gen mutado (Rasgo o portador β -talasémico) tienen un 25% de probabilidad de tener un hijo afecto por un desorden más grave a 25 β -talasemia Mayor o Anemia de Cooley) en cada embarazo. La probabilidad de tener un hijo portador sano de la enfermedad es del 50 % en cada embarazo, y la probabilidad de tener un hijo sano es decir que no padezca la enfermedad ni que sea portador es del 25 %. Se recomienda que solicite asesoramiento genético para obtener una explicación completa.