

BETA-TALASEMIA INTERMEDIA

Debido a lo complejo que resulta explicar lo que significa tener talasemia intermedia, y el debate de cómo debe ser tratada, sólo hacemos un corto resumen que podrán ampliar leyendo el Capítulo 7 del libro “Acerca de la Talasemia” (para pacientes y padres), que en breve podrán bajar del blog.

El término talasemia intermedia se utiliza para describir un amplio espectro de descubrimientos clínicos y hematológicos en personas con formas menos severas de la enfermedad que la beta-talasemia mayor pero más severa que la de la talasemia menor.

La talasemia intermedia es una condición médica en la cual las personas han heredado de ambos padres un gen beta afectado, pero muestran síntomas clínicos más leves que los de la talasemia mayor. Estas personas mantienen niveles de hemoglobina entre 6-9g/dl y pueden no necesitar transfusiones regulares de sangre.

Sin embargo, muchas investigaciones dentro de esta condición han demostrado que la talasemia intermedia en realidad cubre un amplio espectro de síntomas clínicos. En los casos más serios se presentan síntomas entre los 2-6 años de edad. Aunque el crecimiento y el desarrollo físico son más lentos que lo normal, pueden mantener una buena calidad de vida sin depender de las transfusiones regulares. En los casos menos severos, pueden no demostrar ningún síntoma hasta que son adultos, sufriendo sólo una leve anemia (Hb: 8-10g/dl) y que ocasionalmente o nunca puedan requerir transfusiones.

El bazo puede agrandarse –como en la talasemia mayor-, a causa de una rápida destrucción y acumulación de glóbulos rojos en el órgano, y esto a veces puede ser la causa de anemia más severa, en tales casos pueden necesitar ser transfundidos más regularmente. Extirpar el bazo (esplenectomía) puede también corregir la complicación.

Para diagnosticarla, es importante establecer cierta información clínica y de laboratorio, para poder diferenciar una talasemia intermedia de una talasemia mayor. Sin embargo, no siempre es fácil o incluso posible, a pesar de las impresionantes mejoras en las técnicas moleculares de laboratorio. De todas maneras, hay criterios simples y útiles para diferenciarlas.