

Nombre del Alumno: Verónica Mariana Hernández Rincón

Nombre del tema: Talasemia

Parcial: Cuarto parcial

Nombre de la Materia: Enfermería clínica

Nombre del profesor: Cecilia de la Cruz Sánchez

Nombre de la Licenciatura: Enfermería

Cuatrimestre: Cuarto cuatrimestre



Fisiopatología

Es un trastorno sanguíneo que se transmite de padres a hijos (hereditario) en el cual el cuerpo produce una forma anormal o una cantidad inadecuada de hemoglobina, la proteína en los glóbulos rojos que transporta el oxígeno. Este trastorno ocasiona la destrucción de grandes cantidades de los glóbulos rojos, lo cual lleva a que se presente anemia.



Talasemia

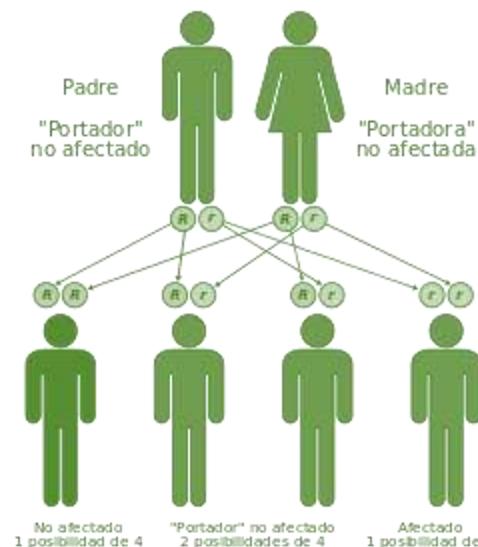
Etiología

El término talasemia es un neologismo médico acuñado en inglés (thalassemia), en los años 30's del siglo XX, pero formado por elementos léxicos del griego antiguo: (thalassa, 'mar') y (haima, 'sangre').

Cuadro clínico

- Fatiga
- Debilidad
- Piel pálida o amarillenta
- Deformidades óseas faciales
- Crecimiento lento
- Hinchazón abdominal
- Orina oscura

Algunos bebés muestran signos y síntomas de talasemia al nacer; otros los desarrollan durante los dos primeros años de vida. Algunas personas que solo tienen un gen de la hemoglobina afectado no tienen síntomas de talasemia.



Factores de riesgo

- Antecedentes familiares de talasemia. La talasemia se transmite de padres a hijos a través de genes de hemoglobina mutada.
- Cierta ascendencia. La talasemia ocurre con mayor frecuencia en afroamericanos y en personas de ascendencia mediterránea y del sudeste asiático.



Tipos

Alfa-talasemia

Cuatro genes están implicados en la formación de la cadena de hemoglobina alfa. Tienes dos de cada uno de tus padres. Si heredas:

- **Un gen mutado**, no tendrás signos o síntomas de talasemia. Pero es portador de la enfermedad y puedes transmitirla a tus hijos.
- **Dos genes mutados**, tus signos y síntomas de talasemia serán leves. Esta afección podría llamarse característica de alfa-talasemia.
- **Tres genes mutados**, tus signos y síntomas serán de moderados a severos.

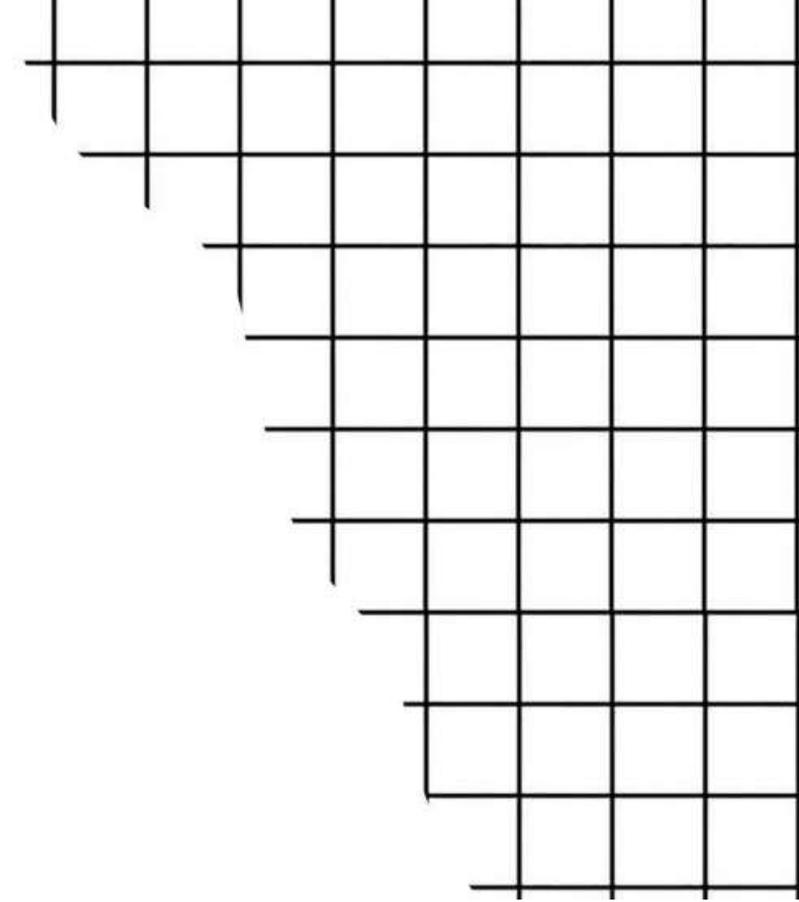
La herencia de cuatro genes mutados es poco frecuente y suele dar lugar a la muerte fetal o intrauterina.

Beta-talasemia

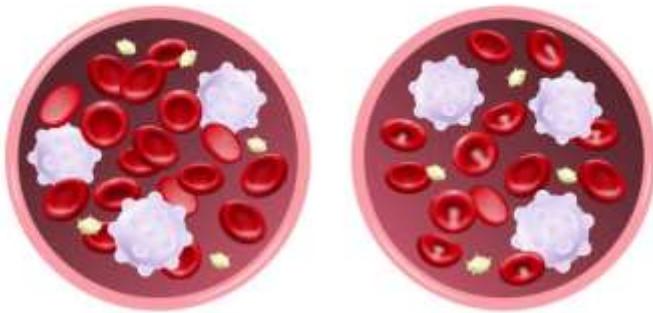
Dos genes están implicados en la formación de la cadena de hemoglobina beta. Recibes uno de cada uno de tus padres. Si heredas:

- **Un gen mutado**, tendrás signos y síntomas leves. Esta afección se denomina talasemia menor o beta talasemia.
- **Dos genes mutados**, tus signos y síntomas serán de moderados a graves. Esta afección se denomina talasemia mayor o anemia de Cooley.

Los bebés que nacen con dos genes defectuosos de betahemoglobina generalmente son saludables al nacer, pero desarrollan signos y síntomas dentro de los primeros dos años de vida.



Thalassemia



Complicaciones

Las posibles complicaciones de la talasemia de moderada a grave incluyen las siguientes:

- Sobrecarga de hierro.
- Infección.

En casos de talasemia grave, pueden ocurrir las siguientes complicaciones:

- Deformidades óseas
- Bazo agrandado
- Disminución de las tasas de crecimiento
- Problemas cardíacos

Prevenición

En la mayoría de los casos, no se puede prevenir la talasemia. Si tienes talasemia o si eres portador de un gen de la talasemia, considera la posibilidad de hablar con un consejero genético para recibir orientación si deseas tener hijos.



Diagnostico

Si tu médico sospecha que tu hijo tiene talasemia, puede confirmar un diagnóstico con exámenes de sangre.

Los exámenes de sangre pueden revelar el número de glóbulos rojos y anomalías en tamaño, forma o color. Los análisis de sangre también se pueden utilizar para analizar el ADN en busca de genes mutados.

Análisis prenatales

- Muestreo de vellosidades coriónicas.
- Amniocentesis.

Tratamiento

- En ocasiones, transfusión de eritrocitos con o sin terapia de quelación de hierro
- Esplenectomía si la esplenomegalia está presente
- Alotrasplante de células madre si es posible
- Luspatercept para el tratamiento de la beta talasemia dependiente de transfusiones

En pacientes con rasgo de alfa-talasemia o rasgo de beta-talasemia: no se requiere tratamiento. Los pacientes con beta-talasemia intermedia deben recibir la menor cantidad posible de transfusiones para evitar la sobrecarga de hierro.



Bibliografía

<https://www.msdmanuals.com/es-mx/professional/hematolog%C3%ADa-y-oncolog%C3%ADa/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lisis/talasemias>

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000587.htm>

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/thalassemia/diagnosis-treatment/drc-20355001>

<http://etimologias.dechile.net/?talasemia#:~:text=El%20t%C3%A9rmino%20talasemia%20es%20un,haima%20%20'sangre>