

EL HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA RECLAMA UNA MAYOR VISIBILIDAD DE LAS ANEMIAS HEREDITARIAS

El consejo genético y el cribado neonatal son factores clave en el abordaje de las anemias hereditarias

Cada año nacen en el mundo aproximadamente 300 mil niños con síndromes talasémicos. La anemia falciforme constituye una de las anemias hereditarias más frecuentes y que comporta una mayor mortalidad, especialmente durante la infancia. Si no se detecta a tiempo, la mortalidad en niños asciende al 8%; sin embargo se reduce al 1,8% en aquellos diagnosticados de forma precoz mediante cribado neonatal.

HC

7/5/2009 11:47 CEST



Momento de la rueda de prensa donde se presentó el estado actual de este grupo de enfermedades. Foto: Hospital Clinic.

En Europa la talasemia mayor y la anemia falciforme constituyen las enfermedades hereditarias monogénicas más frecuentes y que comportan una mayor mortalidad, especialmente durante la infancia. De hecho en 2006 la Organización Mundial de la Salud recomendaba la aplicación de medidas de vigilancia epidemiológica y de profilaxis mediante programas de prevención basados en la detección de portadores, consejo genético y diagnóstico prenatal y el cribado neonatal en el caso de la anemia falciforme,

a desarrollar en los estados con mayor prevalencia de esta enfermedad. El objetivo era crear una red europea de centros de referencia capaces de implantar estos programas.

En España, hasta hace pocos años la anemia falciforme era prácticamente desconocida pero hoy en día constituye un importante problema de salud pública; sin embargo sólo Madrid y Extremadura han implantado un programa de cribado neonatal para abordar la enfermedad. Desde el Hospital Clínic de Barcelona, expertos y pacientes reclaman el diagnóstico precoz de las anemias hereditarias a través de programas de cribado neonatal para afrontar la progresión de la enfermedad y disminuir su mortalidad.

El centro catalán ha presentado hoy en rueda de prensa y a dos días de la celebración del Día Internacional de la Talasemia, el estado actual de este grupo de enfermedades, en presencia de la Asociación Española de Lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias (ALHETA) y de una paciente diagnosticada de anemia falciforme. Al acto han asistido el presidente de ALHETA, el Sr. Antonio Cesar, quien ha hecho un llamamiento sobre las necesidades y reclamaciones de los pacientes de talasemia mayor; el Dr. Vives Corrons, Jefe de la Unidad de Eritropatología y coordinador de la red ENERCA quien ha hablado sobre las Hemoglobinopatías en España; la Dra. Anna Cabot, pediatra del Hospital de Mataró, que ha centrado su discurso el impacto del diagnóstico precoz en las complicaciones de la anemia falciforme; y María del Mar Mañú, bióloga de la Unidad de Eritropatología del Hospital Clínic de Barcelona, quien ha presentado los programas de prevención de los síndromes mayores de la hemoglobina: talasemia mayor y anemia falciforme.

Con motivo del Día Internacional de la Talasemia, que se celebrará el próximo 8 de mayo, se realizarán en España diferentes actividades de divulgación sobre la enfermedad. Ciudades como Barcelona, Madrid, Las Palmas y Badajoz participan en la iniciativa con la instalación de mesas informativas y puntos de extracción de sangre. Y es que combatir estas enfermedades plantea retos que no se entienden sin el compromiso del conjunto de la sociedad: pacientes, familiares, profesionales, medios de comunicación e incluso políticos. En este sentido, el Clínic reclama desde Barcelona una mayor visibilidad de las anemias hereditarias, y en concreto de la anemia falciforme, una enfermedad emergente para la que aún los

facultativos no están suficientemente formados para hacer un diagnóstico precoz.

La elevada prevalencia de la anemia falciforme en nuestro país se debe a la creciente población inmigrante africana, por lo que existen barreras culturales, sociales y religiosas que dificultan la aplicación de un programa de control mediante diagnóstico prenatal. Sin embargo, el desarrollo de un programa de cribado neonatal no presentaría este tipo de barreras y permitiría el diagnóstico precoz de la enfermedad y la toma de medidas terapéuticas (antibióticos y vacunación). Así, un programa de cribado neonatal puede, a través del conocimiento de la prevalencia, ayudar en el control de la enfermedad. Si no reciben tratamiento adecuado, los niños enfermos pueden morir antes de los 8 años. Sin embargo, cuando tratados correctamente, tienen buena calidad de vida, pueden estudiar, trabajar y formar una familia. Además, un programa de cribado neonatal ofrecería una mejor atención socio-sanitaria con un menor coste debido a la disminución de la mortalidad.

Sobre la Talasemia

La talasemia es una enfermedad hereditaria que afecta 1-2% de la población española. Tiene como característica las alteraciones genéticas de la sangre en las cuales la producción de hemoglobina normal está parcialmente suprimida. Ese déficit lleva a un estado de anemia. Cada año nacen en el mundo aproximadamente 300 mil niños con síndromes talasémicos. En España se estima que 250 personas sufran de la expresión más grave de la enfermedad, la llamada anemia de Cooley o talasemia mayor. En estos casos, los pacientes necesitan pasar por transfusiones periódicas de sangre.

Las transfusiones realizadas cada 4-6 semanas originan una sobrecarga de hierro que tiene como consecuencia daños en el hígado, corazón y otros órganos. Para evitar estas complicaciones, los pacientes son sometidos a un tratamiento con un quelante de hierro que ayuda a eliminar el exceso del mineral a través de la orina o de las heces. Hoy ya es posible administrar este tipo de terapia de manera oral una vez al día, pero la única cura posible para la enfermedad sigue siendo el trasplante de médula ósea.

Prevención y diagnóstico

Siendo una enfermedad hereditaria, la prevención y el diagnóstico precoz son factores claves para enfrentar la progresión de la patología. Aunque los niños con talasemia sean sanos al nacer, ellos se vuelven anémicos entre los seis meses y dos años de vida. Los síntomas más frecuentes son la náuseas, palidez, irritabilidad, alteraciones del apetito y del sueño.

Actualmente, la estrategia más apropiada para iniciar la prevención de la talasemia es ofrecer el diagnóstico prenatal a las parejas con riesgo, una vez que la posibilidad de que una pareja en la que ambos sean pacientes con talasemia menor tenga un hijo con talasemia mayor es de 25%.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

JOSEP LLUIS VIVES CORRONS | TALASEMIA | CRIBADO NEONATAL |
CONSEJO GENÉTICO | HEMOGLOBINOPATÍAS | ALHETA | HOSPITAL CLÍNIC |
BARCELONA | ANEMIA |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)