

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

:: Talasemia

Enfermedades:

- Beta-talasemia mayor (anemia de Cooley)
- Beta-talasemia intermedia
- Enfermedad de la hemoglobina H

Definición:

Las talasemias son **enfermedades genéticas** poco frecuentes caracterizadas por una deficiencia total o parcial de la síntesis de cadenas alfa o beta de hemoglobina (Hb).

- La **beta-talasemia mayor** es la causa de una anemia microcítica hipocroma grave por diseritropoyesis y hemólisis (esplenomegalia, ictericia). Se manifiesta en su mayor parte entre los meses 6º y 24º de vida y necesitará de transfusiones de forma regular durante toda la vida.
- La **beta-talasemia intermedia** causa una anemia menos grave y su diagnóstico es más tardío.
- La **enfermedad de la hemoglobina H** (alfa-talasemia) se manifiesta con una anemia hemolítica crónica, por lo general de intensidad moderada, hipocroma, reticulocitaria, con cuerpos de Heinz.

Estas tres formas, a pesar de su diferente gravedad, presentan complicaciones comunes: hemólisis, litiasis biliar, hematopoyesis extramedular, complicaciones trombóticas y sobrecarga de hierro.

El tratamiento se basa en la **transfusión de concentrados de hematíes** de forma regular en las formas mayores u ocasionalmente en las formas intermedias y en la enfermedad de la hemoglobina H. A largo plazo, las transfusiones frecuentes provocan en los pacientes con formas mayores de talasemia, una sobrecarga de hierro. Este es el origen de una **sintomatología** significativa debida a los **depósitos de hierro tisular** (corazón, hígado, eje hipotálamo-hipofisario, tiroides, etc.) y puede poner en peligro el pronóstico vital del paciente a causa de un fallo cardíaco.

La **prevención** de la sobrecarga de hierro postransfusional se basa en un **tratamiento quelante del hierro**, precoz y regular, vía parenteral (deferroxamina) u oral (deferisox, deferiprona). Los tratamientos quelantes conllevan diferentes riesgos y efectos secundarios: neutropenia/agranulocitosis, problemas renales, digestivos, auditivos...

Muchos pacientes se encuentran esplenectomizados y presentan un mayor riesgo infeccioso y tromboembólico.

Para saber más

Ficha de la enfermedad: www.orphanet.es

Menú

[Ficha de regulación para el SAMU](#)

[Ficha para las urgencias hospitalarias](#)

[Sinónimos](#)

[Mecanismo](#)

[Riesgos específicos en urgencias](#)

[Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo](#)

[Riesgos](#)

[Particularidades del tratamiento médico prehospitalario](#)

[Para saber más](#)

[Problemática](#)

[Recomendaciones en urgencias](#)

[Orientación](#)

[Precauciones medicamentosas](#)

[Precauciones anestésicas](#)

[Medidas complementarias durante la hospitalización/prevención](#)

[Donación de órganos y de tejidos](#)

[Recursos documentales](#)

[Números en casos de urgencia](#)

(*): SAMU: Servicio de Asistencia Médica de Urgencias

Ficha de regulación para el SAMU (Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

- ▶ anemia de Cooley (beta-talasemia mayor), enfermedad de la hemoglobina H (alfa-talasemia).

Mecanismo

- ▶ enfermedad genética: deficiencia congénita total o parcial de la síntesis de cadenas alfa o beta de hemoglobina
- ▶ complicaciones de las tres formas: (beta-talasemia mayor, beta-talasemia intermedia, enfermedad de la hemoglobina H): hemólisis, litiasis biliar, hematopoyesis extramedular, trombosis, infecciones y sobrecarga de hierro.

Riesgos específicos en urgencias

- ▶ anemia
- ▶ complicaciones cardíacas, hepáticas y endocrinas relacionadas con la sobrecarga de hierro
- ▶ complicaciones infecciosas y trombóticas secundarias a la esplenectomía
- ▶ complicaciones secundarias al tratamiento quelante, renales (insuficiencia renal glomerular o tubular aguda) o hematológicas (agranulocitosis febril)

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- ▶ transfusiones
- ▶ quelantes del hierro (sobrecarga postransfusional y/o por hiperabsorción digestiva): deferoxamina, deferiprona, deferasisox
- ▶ ocasionalmente: tratamiento anticoagulante, insulina, antidiabéticos orales, tratamiento cardiológico...

Riesgos

- ▶ complicaciones infecciosas graves (sepsis, meningitis) en especial si el paciente está esplenectomizado o en tratamiento con deferiprona
- ▶ compresión por tumores de tipo hematopoyético.

Particularidades del tratamiento médico prehospitalario

- ▶ en caso de transfusión, la presencia de inmunización y la necesidad de utilizar concentrados de hematíes fenotipados retrasan el inicio del tratamiento.

Para saber más

- ▶ Centros/consultas expertos en el tratamiento de la fiebre mediterránea familiar recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

A - Problemática

Anemia

Fiebre

Síndrome abdominal agudo

Sintomatología de fallo cardiaco (palpitaciones, síncope, disnea, edemas)

Neutropenia/agranulocitosis

Otras complicaciones

B - Recomendaciones en urgencias

1- Recomendaciones generales

- ▶ Consultar el **historial clínico del paciente**
- ▶ Informarse:
 - tipo de talasemia, ritmo de transfusiones, cifra de hemoglobina habitual y tratamiento quelante,
 - antecedentes quirúrgicos (esplenectomía/colecistectomía) y médicos (patología cardíaca o hepática secundaria a la sobrecarga de hierro, diabetes, hipotiroidismo o patología paratiroidea, infección por VHB o VHC, antecedentes de tromboembolismo)
 - tratamientos prescritos a largo plazo
 - estancia reciente fuera del país (zonas de paludismo endémico)
- ▶ En un segundo momento, **se deberá avisar al centro de referencia** del que dependa el paciente

2- Anemia grave

Múltiples causas: hemólisis postransfusional, eritroblastopenia secundaria a parvovirus B19, episodios de infecciones intercurrentes (en especial en las formas intermedias poco o nada transfundidas), hemorragia digestiva (cirrosis o por causa medicamentosa), deficiencia de G6PD o de folatos asociada.

▶ Medidas diagnósticas en urgencias

- Valorar el estado hemodinámico
- Buscar un sangrado digestivo, una hemoglobinuria (orinas de color coñac), episodio infeccioso reciente
- Determinar cuándo se ha realizado la última transfusión sanguínea e informarse de la tasa de hemoglobina (Hb) habitual

- Analítica sanguínea: hemograma, reticulocitos, aglutininas irregulares, ionograma, creatinina, tira reactiva de orina según la sospecha etiológica. Si el paciente no ha sido transfundido previamente: grupo sanguíneo y fenotipo eritrocitario expandido

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Transfusión si mala tolerancia y/o descenso de la cifra de hemoglobina igual o mayor a 2g/dl (o más) en relación a su tasa habitual. **Transfusión de concentrado de hematíes fenotipados** de dos a tres concentrados en el adulto, de 10 a 15 ml/kg en el niño
- Documentarse:
 - Acerca de la existencia de alo-autoinmunización antieritrocitaria en la historia clínica del paciente o en el banco de sangre en el que se realiza habitualmente sus transfusiones
 - Acerca de la necesidad de la premedicación previa a la transfusión
- Especial atención a la sobrecarga de volemia que ocasiona la transfusión sanguínea, en especial en los casos de anemia importante o de problemas cardíacos

3- Fiebre elevada y/o mal tolerada

Las complicaciones infecciosas son la segunda causa de mortalidad (después de las cardíacas). Sospechar de entrada en la posibilidad de una infección bacteriana grave (neumococo, Gram negativo...), sepsis y meningitis en especial.

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Factores de riesgo para una infección bacteriana grave:
 - esplenectomía
 - vía venosa central
 - neutropenia (secundaria al tratamiento quelante por deferiprona)
 - síndrome abdominal agudo (ver a continuación)
 - sintomatología neurológica
- Valorar el estado hemodinámico
- Analítica sanguínea (hemograma, reticulocitos, detección de aglutininas irregulares, ionograma, creatinina...) y estudios bacteriológicos habituales (hemocultivos y coprocultivos), punción lumbar en caso de sintomatología neurológica después de realizar TAC craneal y verificar la ausencia de contraindicaciones (tratamiento anticoagulante)
- Esplenectomía: tener especial cuidado con las infecciones por neumococo (y otros gérmenes encapsulados) y con la sepsis de Gram negativos (Klebsiella, E.coli) y verificar la vacunación (anti-neumococo, hemofilus y meningococo)

► **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Tratamiento sintomático (según protocolos habituales)
- Antibioterapia de amplio espectro de forma general (según protocolos habituales)
- Esplenectomía: dirigido al neumococo: cefalosporina de tercera generación, por ejemplo CEFTRIAXONA o CEFOTAXIMA a dosis altas: CEFTRIAXONA 2g en una dosis IV (adulto) o 100 mg/kg (máx. 2 g) en el niño
- Debido a la alta incidencia de Gram negativos (Klebsiella), el CIPROFLOXACINO o la asociación con un aminoglucósido son otras alternativas
- En los casos en los que el paciente lleva un catéter central: añadir VANCOMICINA O TEICOPLANINA

4- **Síndrome abdominal agudo**

► **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Sospecha de infección por Yersinia Enterocolítica en todos los casos de abdomen pseudoquirúrgico en los paciente tratados con Deferoxamina (diagnóstico diferencial de apendicitis)
- Valorar las complicaciones de la litiasis biliar (pancreatitis aguda...)
- Valorar otras urgencias de causa abdominal: litiasis renal, trombosis portal tras esplenectomía, úlcera gastroduodenal, peritonitis...
- Analítica sanguínea: hemograma con reticulocitos, analítica hepática y pancreática, ionograma (creatinina...), proteinuria, hematuria, glucemia, glucosuria, fósforo y calcio y estudios bacteriológicos: hemocultivos + coprocultivos, urocultivo, serología de Yersinia
- Ecografía-FAST realizada por el médico de urgencias para valorar la presencia signos de complicación biliar, ascitis o dilatación pielocalicial
- Pruebas de imagen: ecografía abdominal...

► **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Cese temporal del tratamiento con quelantes del hierro
- Antibioterapia dirigida a Yersinia Enterocolítica: CEFTRIAXONA (2g en el adulto y 100 mg/kg/día en el niño) asociado a GENTAMICINA en casos de sepsis grave o CIPROFLOXACINO 500 mg/12 horas en el adulto en ausencia de deficiencia de 6GPD
- Tratamiento según protocolos habituales en caso de colecistitis

5- **Signos de alerta cardíaca: palpitaciones, síncope, disnea, dolor torácico, edemas...**

Debido a la quelación, la sobrecarga de hierro provoca miocardiopatías con riesgo de descompensación: insuficiencia cardíaca congestiva, trastornos del ritmo o muerte súbita.

El riesgo tromboembólico (tromboembolismo pulmonar) y de hipertensión pulmonar se encuentra también aumentado (en especial en los pacientes afectados de talasemia intermedia esplenectomizados)

Estos riesgos de miocardiopatía afectan en especial a los pacientes adultos.

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Elementos de diagnóstico clínico habitual
- Resultados de la última RMN cardíaca. Un valor de T2 < de 10 milisegundos es sugestivo de una sobrecarga grave y de un riesgo de insuficiencia cardíaca.
- Gravedad: criterios de gravedad clínicos y paraclínicos, presencia de complicaciones, función hepática y renal.
- Exploraciones en urgencias: pruebas complementarias habituales (ECG, analítica, pruebas radiológicas)
- Eco-FAST realizado por el médico de urgencias para valorar la función cardíaca.
- Valoración cardiológica: ecografía transtorácica y tratamiento específico.

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Tratamiento sintomático: según protocolos habituales para el tratamiento de la insuficiencia cardíaca o de trastornos del ritmo (menos frecuente tromboembolismo pulmonar o hipertensión pulmonar).
- En los casos de insuficiencia cardíaca, mantener las cifras de Hb entre 10 y 12 g/dl con especial atención a la sobrecarga de volumen en los casos de transfusión.
- En los casos de insuficiencia cardíaca secundaria a la sobrecarga de hierro, iniciar tratamiento continuado con deferoxamina IV (40-50 mg/kg/día en 24 horas) asociado a deferiprona vía oral.
- Valorar el tratamiento preventivo ante el alto riesgo de enfermedad tromboembólica

6- Neutropenia / agranulocitosis

Complicaciones del tratamiento quelante (en especial deferiprona, menos frecuente deferasirox)

La neutropenia se diagnostica mediante el hemograma que se debe realizar de forma regular o sistemática en los casos de aparición de fiebre.

▶ **Medidas diagnósticas en urgencias**

- Elementos de diagnóstico clínico habitual
- Evaluar la gravedad: criterios clínicos y paraclínicos
- Pruebas complementarias en urgencias: biológicas, radiológicas...

▶ **Medidas terapéuticas inmediatas**

- Tratamiento sintomático (según protocolos habituales): aislamiento y **antibioterapia de amplio espectro IV después de extraer hemocultivos en caso de neutropenia febril grave.**
- Tratamientos específicos: en casos de agranulocitosis, cese inmediato y a menudo definitivo del tratamiento con deferiprona.

7- Otras urgencias

Talasemia

Orphanet Urgencias

http://www.orpha.net/data/patho/Emg/Int/es/Talasemia_ES_es_EMG_ORPHA848.pdf

©Orphanet 2017

- Riesgo de compresión por tumores hematopoyéticos extramedulares de localización paravertebral (sospecha de un síndrome de compresión medular ante pacientes con sintomatología sensitivo-motora de los miembros inferiores o esfinteriana) o sinusal, de forma menos frecuente suprarrenal, intracraneal u ovárica.
- Riesgos de descompensación de una patología hepática o endocrina de base. (diabetes, hipoparatiroidismo)

Síntomas y diagnósticos

SÍNTOMAS	POSIBLES DIAGNÓSTICOS URGENTES
Cefalea	Anemia, meningitis, absceso cerebral, hematopoyesis extramedular sinusal o intracraneal
Dolor lumbar	Fractura vertebral osteoporótica, litiasis renal, hematopoyesis extramedular, discopatía degenerativa
Dolor torácico	Tromboembolismo pulmonar, insuficiencia cardíaca, fractura costal, neumopatía, pericarditis, síndrome coronario
Disnea	Anemia, Insuficiencia cardíaca, arritmias, tromboembolismo pulmonar, hipertensión pulmonar, neumopatía, pericarditis, shock séptico
Edemas	Insuficiencia cardíaca, descompensación cirrótica, insuficiencia renal, trombosis venosa
Enfermedades neurológicas	Meningitis, absceso cerebral, ACV, hematopoyesis extramedular, hipocalcemia, toxicidad neurosensorial visual y auditiva secundaria a los quelantes (deferoxamina)

C - Orientación en el transcurso de la situación de urgencia

A valorar según el motivo de consulta en urgencias con los médicos responsables o que traten habitualmente al paciente.

D - Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones especiales de empleo...)

- ▶ **Transfusiones: hematíes fenotipados** (al menos los subgrupos Rh-Kell en ausencia de aloinmunización). Contactar con el equipo que trata habitualmente al paciente.
- ▶ **Contraindicación de fármacos oxidantes** (riesgo de hemólisis aguda) en caso de enfermedad de la hemoglobina H o de deficiencia de 6GPD asociada:
 - Antibióticos y antisépticos: trimetoprim/sulfametoxazol, dapsona, nitrofurantoína, sulfadiazina oral, sulfafurazol/eritromicina, sulfaguanidina
 - Anti-inflamatorios intestinales: sulfasalacina oral
 - Rasburicase
- ▶ **Relativas al tratamiento de base:**
 - Cese del tratamiento con deferiprona en los casos de fiebre o de agranulocitosis/neutropenia
 - Cese del tratamiento con deferasirox en los casos de afectación renal (aumento de creatinina o tubulopatía)
 - Cese del tratamiento con deferoxamina en caso de fiebre, sintomatología abdominal, problemas auditivos o visuales

E - Precauciones anestésicas

- ▶ Precauciones habituales para la realización de las intervenciones programadas: no existen contraindicaciones especiales para la intubación, ubicación del paciente o para el uso de las drogas anestésicas (de forma muy poco frecuente puede existir dificultad para la intubación por deformación ósea de la cara)
- ▶ Comprobar la cifra de hemoglobina. **Mantener valores de Hb superiores a 8-9 g/dl**
- ▶ El paciente debe ser transfundido con **concentrados de hematíes fenotipados** (al menos los subgrupos Rh-Kell en ausencia de aloinmunización). Contactar con el equipo que trata habitualmente al paciente
- ▶ Adultos: Investigar y en el caso de que existan, tratar las posibles complicaciones evolutivas de la enfermedad que pueden suponer un riesgo operatorio y/o anestésico (cardiopatía, diabetes, insuficiencia hepática, hipotiroidismo, hipoparatiroidismo...)
- ▶ Tener en cuenta el tratamiento farmacológico del paciente (anticoagulantes, insulina...)

F - Medidas complementarias durante la hospitalización/prevenición

- ▶ Atención a las contraindicaciones de la RMN: marcapasos, cuerpos extraños intraoculares metálicos, neuroestimuladores, implantes cocleares, válvulas cardíacas metálicas o antiguos clips vasculares.
- ▶ Comprobar la función renal si se han de realizar pruebas radiológicas con inyección de productos de contraste.
- ▶ Comprobar el estado vacunal del paciente: vacunación anti-neumococo, anti-hemofilus, anti-gripal anual, anti-hepatitis B.
- ▶ Acerca de la alimentación en caso de enfermedad por hemoglobina H: evitar las habas, tónicas y complementos alimenticios a base de vitamina C.
- ▶ En todos los casos: no es necesaria la suplementación con hierro en los casos en los que no exista una deficiencia documentada.
- ▶ Es necesaria la evaluación regular por un médico especialista con el objeto de prevenir probables complicaciones. El tratamiento quelante, a pesar de los efectos que puede provocar, es indispensable para mantener la función de los órganos que pueden verse afectados por la sobrecarga de hierro.
- ▶ Los pacientes que viajen o que cambien de residencia, deben informarse acerca de médicos especialistas o asociaciones de pacientes de la zona, con el fin de identificar los centros cercanos para su seguimiento médico y transfusiones.
- ▶ Las asociaciones de pacientes permiten interactuar con otros enfermos y familias: ver Orphanet y FMDT SOS Globi (Federación de asociaciones de enfermos con drepanocitosis y talasemias).

G - Donación de órganos y de tejidos

- Riesgo de transmisión de la enfermedad: con los conocimientos actuales, no existe riesgo de transmisión de la enfermedad por la donación de órganos. Atención a posibles enfermedades asociadas (VHC, VHB, VIH).
- Donación de órganos: la donación de órganos no está recomendada en pacientes con talasemia debido a la sobrecarga de hierro. Esta es variable pero constante y afecta de forma especial al corazón y al hígado. Por otra parte, la toxicidad renal de los tratamientos quelantes (deferasirox) hace muy controvertida la donación renal.
- No se recomienda la donación de tejidos debido a las complicaciones vasculares como la hipertensión pulmonar o la osteoporosis secundaria.

Por lo tanto, con el conocimiento actual y la escasez de datos en la literatura científica, se debe valorar cada caso de forma individual por los expertos.

Esta es una traducción al castellano del texto realizado por la Dra. Héléle JULLIAN PAPUIN

Agence de la biomédecine – DPGOT - Chef du SRA Sud Est/Océan Indien

Hôpital Sainte-Marguerite Pavillon 9 - 13274 MARSEILLE Cedex 9 - Tel : 04 91 56 52 17

Para una respuesta adaptada e individualizada, contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

Teléfono: 917 278 699

Fax: 912 104 006

Correo electrónico a: ont@msssi.es

Web ONT: www.ont.es

Recursos documentales

Pennell DJ et al: cardiovascular function and treatment in beta-thalassemia major: a consensus statement from the American Heart Association; circulation 2013; 128: 281-308.)

Emergency management of thalassemia: TIF publication N°16. www.thalassaemia.org

Guía de práctica clínica de la talasemia mayor e intermedia en pediatría. Sociedad española de hematología y oncología pediátrica SEHOP-2015 [<http://www.sehop.org/wp-content/uploads/2015/07/Gu%C3%ADa-de-Talasemia-SEHOP.2015.pdf>]

Números en caso de urgencia

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la fiebre mediterránea familiar recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Este documento es una traducción al castellano de las recomendaciones elaboradas por:

- los **Drs. Isabelle Thuret - Corinne Pondarré y Florence Dommange** - Service d'Hématologie Pédiatrique Hôpital d'Enfant de la Timone - Centre de Références des Thalassémies- Hôpital de la Timone, 264 rue St Pierre - 13005 - Marseille
- el **Dr. Gilles BAGOU** - anestesista - médico de urgencias del SAMU - SMUR de Lyon - Hôpital Edouard Herriot - 69437 - Lyon et la sous-commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)
- la Asociación **FMDT SOS GLOBI** - Association des malades drépanocytaires et thalassémiques de Marseille - Cité des associations - 93 la Canebière, boîte n°293 - 13001 - Marseille

Fecha de realización de la edición francesa: 15 de diciembre de 2014

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos con medicamentos, pueden no estar validados en el país donde usted practica.

Traducción al castellano:

- **Dr. Víctor Marquina Arribas** – Médico adjunto del Servicio de Urgencias. Hospital General Universitario de Alicante - cellobach2002@hotmail.com

Validación de la traducción:

- **Dr. Mayka Sánchez** – Investigador Principal grupo “Iron metabolism: Regulation and Diseases”, Instituto de Investigaciones Josep Carreras contra la Leucemia (IJC), Badalona, Barcelona – msanchez@carrerasresearch.org

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: diciembre de 2017

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad. No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.